



UNIVERSIDADE DE ÉVORA

ESCOLA DE CIÊNCIAS SOCIAIS

DEPARTAMENTO DE PSICOLOGIA

**Narrativas de pais e mães sobre os
percursos de desenvolvimento dos filhos
com o Síndrome de X-Frágil - Estudo
Comparativo**

Elsa Filipa Galhofo Ramalhinho

Orientação: Professor Doutor Vítor Daniel Franco

Mestrado em Psicologia

Área de especialização: Psicologia Clínica e da Saúde

Dissertação

Évora, 2014



ESCOLA DE CIÊNCIAS SOCIAIS

DEPARTAMENTO DE PSICOLOGIA

**Narrativas de pais e mães sobre os percursos de
desenvolvimento dos filhos com o Síndrome de X-Frágil-
Estudo Comparativo**

Elsa Filipa Galhofo Ramalhinho

Orientação: Professor Doutor Vítor Daniel Franco

Mestrado em Psicologia

Área de especialização: Psicologia Clínica e da Saúde

Dissertação

Évora, 2014

Agradecimentos

“Aproveitem a vida e ajudem-se uns aos outros. Apreciem cada momento. Agradeçam e não deixem nada por fazer, nada por dizer...”

António Feio

Porque agradecer é uma virtude e nunca devemos deixar nada por dizer, agradeço a todos os que estiveram comigo nesta fase da minha formação académica e ofereceram a sua ajuda ou o seu contributo.

Em primeiro lugar, quero agradecer ao meu orientador Professor Doutor Vítor Franco por toda a sua disponibilidade, compreensão incondicional e incentivos, por todas as críticas que me ajudaram a seguir o melhor caminho. Serei sempre grata por todos os conhecimentos que me transmitiu, por todo o tempo que me dedicou.

Agradeço à minha família. Aos meus pais que sempre me incentivaram a concluir esta etapa, que sempre me ajudaram nas dificuldades e sem eles nada teria sido possível. À minha irmã pelos seus sábios conselhos, pela sua companhia, a sua disponibilidade e a ajuda que me deu na tradução e leitura de alguns textos, o seu apoio foi imprescindível. Aos meus avós, pela companhia, compreensão incondicional, carinho, por todas os momentos de descontração que me proporcionaram e me fizeram lutar. À minha afilhada Catarina, sempre nos meus pensamentos e que com as suas inocentes palavras me incentivava, mesmo à distância, e me acompanhou em diversos momentos de realização da dissertação.

Agradeço também ao meu namorado, o Jorge, que sempre esteve do meu lado e me incentivou. Por todo o suporte emocional, pela sua ajuda nos momentos mais difíceis, por não me deixar desistir em nenhum momento. Obrigada pelo teu apoio incondicional, por todas as tuas palavras de ânimo, pelas horas em que estiveste sentado ao meu lado enquanto eu escrevia. Acima de tudo, obrigada por estares presente em todos os momentos importantes e difíceis e pela tua franca amizade.

Obrigada aos meus padrinhos pela sua ajuda e por estarem sempre comigo, por todas as coisas que fizeram por mim. Às minhas amigas Ana e Inês agradeço a companhia e os momentos de lazer que me proporcionaram para que eu pudesse abstrair-me durante algumas horas.

Não podia deixar de agradecer também à Carla Carmona por todo o tempo que dispensou para me ajudar, para me ouvir, para me aconselhar, pela sua companhia e por todos os conhecimentos que me transmitiu.

Obrigada às minhas colegas Ana Sobrinho, Marisa Santos e Dolores Oliveira, pelos seus conselhos, pela sua ajuda, por todo o tempo que me dispensaram para me esclarecer, pela amizade e dedicação ao longo de todo este processo.

A todos os que estiveram comigo nesta etapa da minha vida, o meu profundo e sincero agradecimento.

Dedicatória

Dedico esta dissertação às pessoas que mais amo: Aos meus pais Maria e Alberto, à minha irmã Cláudia, aos meus avós Jacinta e António, ao meu namorado Jorge e à minha afilhada Catarina.

Narrativas de pais e mães sobre os percursos de desenvolvimento dos filhos com o Síndrome de X-Frágil-Estudo Comparativo

A Síndrome de X-Frágil (SXF) é a causa hereditária mais comum de défice cognitivo. As famílias de crianças e jovens têm sido alvo de muitos estudos mas são poucos os que se têm dedicado às diferenças na forma como pais e mães lidam com a deficiência.

O presente estudo teve como principal objetivo perceber se, na opinião de mães e pais, há diferenças na forma como estes lidam com esta patologia. Realizaram-se 12 entrevistas (5 mães e 7 pais) e os dados foram analisados com base na abordagem qualitativa *Grounded Theory*.

Os resultados mostraram que existem diferenças na forma como estes pais e mães lidam com a deficiência do filho. Foram identificadas 5 categorias principais de análise que descrevem as principais diferenças encontradas e foi especialmente evidenciado o papel dos estereótipos relacionados com as tarefas e funções tradicionalmente atribuídas às mães e aos pais.

Palavras-Chave: Deficiência; Síndrome de X-Frágil; Diferenças de género; *Grounded Theory*.

Mothers and fathers' narratives about the development paths of their Fragile X syndrome children – Comparative study

Fragile X syndrome (FXS) is the most common inherited cause of cognitive impairment. Children and teenagers' families have been object of some studies, but few of them have been dedicated to the differences how fathers and mothers deal with the disability.

The present study had as main objective to understand if, in mothers and father's opinion, there are differences in the way they deal with the pathology. Twelve interviews (five mothers and seven fathers) were carried out and the data were analysed using the Grounded Theory qualitative methodology.

The results showed that there are differences in the way these mothers and fathers deal with their child's deficiency. Five main categories of analysis that describe the main found differences were identified and the role of stereotypes related with the tasks and functions traditionally attributed to mothers and fathers was especially pointed.

Key words: Disability, Fragile X syndrome (FXS); Gender differences; Grounded Theory.

Agradecimentos.....	vi
Dedicatória.....	viii
Resumo.....	x
Abstract.....	xii
Índice de Tabelas.....	xviii
Índice de Figuras.....	xx
Lista de Abreviaturas.....	xxii
Introdução	1
1. ^a Parte – Enquadramento Teórico.....	5
Capítulo I – Síndrome de X-Frágil	5
1. Etiologia.....	6
2. Aspetos genéticos e biológicos.....	7
2.1 Mutaç�o completa e pr�-muta�o.....	8
2.2 Hereditariedade.....	10
2.3 Diagn�stico.....	11
3. Preval�ncia.....	12
4. Carater�sticas f�sicas.....	13
5. Caracter�sticas do desenvolvimento.....	14
5.1 Cogni�o.....	14
5.2 Linguagem, Fala e Comunica�o.....	16
5.3 Aten�o e mem�ria.....	17
5.4 Processamento Num�rico e Aritm�tica.....	17
6. Carater�sticas Comportamentais e Emocionais.....	18
7. Comorbilidades e doen�as associadas.....	20
8. A fam�lia de crian�as com a S�ndrome de X-Fr�gil.....	22
Cap�tulo II – Diferen�as de g�nero entre m�es e pais relativamente � defici�ncia	25
1. Rela��es.....	25
1.1 M�e/Pai – Filho.....	25
1.2 Rela��o conjugal e familiar.....	25

2. Expetativas	25
3. Cuidados à criança	26
4. Depressão	26
5. Stress Parental e Ansiedade.....	26
6. Estratégias de coping	28
7. Apoio Social.....	29
IIª Parte - Estudo Empírico	31
Capítulo III – Enquadramento e Objetivos do Estudo	31
Capítulo IV – Metodologia.....	33
1. Participantes	33
2. Metodologia Grounded.....	33
3. Procedimentos	39
3.2 Recolha de dados	41
3.3 Análise dos dados.....	42
4. Cuidados Éticos e Deontológicos	44
Capítulo V - Resultados e discussão	45
1. Papéis atribuídos	46
a) Papéis Convencionais.....	48
b) Caraterísticas associadas.....	48
2. Troca de informação.....	50
3. Compreensão do problema	53
a) Intensidade.....	54
b) Interesse.....	54
c) Perceção	55
d) Aceitação.....	56
e) Expetativas.....	57
4. Relação com o filho	59
a) Permissividade.....	60
b) Envolvimento.....	60
c) Proteção.....	61
d) Cumplicidade.....	61
5. Dificuldades sentidas	62
a) Tempo.....	63
b) Ansiedade face à escola	64
c) Rejeição social.....	64
d) Negativismo.....	65

e) Culpa.....	65
6. Categoria Central: Estereótipos sociais.....	66
Capítulo VI – Conclusões, implicações clínicas e direções futuras	71
Referências.....	73
ANEXOS	85

Índice de Tabelas

	<i>Página</i>
Tabela 1	
Número de repetições CGG na Síndrome de X-Frágil e respetiva interpretação.....	8
Tabela 2	
Incidência de caraterísticas físicas presentes em rapazes e raparigas antes da puberdade.....	13
Tabela 3	
Incidência de caraterísticas físicas presentes em rapazes e raparigas depois da puberdade.....	14
Tabela 4	
Perfil cognitivo de crianças com síndrome de X-frágil.....	15
Tabela 5	
Incidência de caraterísticas comportamentais presentes em rapazes e raparigas antes da puberdade.....	18
Tabela 6	
Incidência de caraterísticas comportamentais presentes em rapazes e raparigas antes da puberdade.....	19

Índice de Figuras

	<i>Página</i>
Figura 1	
Localização do gene X-Frágil (FMR1) no cromossoma X.....	5
Figura 2	
Relação dos processos de Recolha, Organização e Análise dos dados na metodologia <i>Grounded</i>	36
Figura 3	
Categoria “Papéis Atribuídos”	47
Figura 4	
Categoria “Partilha de Informação.....	52
Figura 5	
Categoria “Compreensão” e suas subcategorias.....	53
Figura 6	
Categoria “Relação com o filho”	59
Figura 7	
Subcategorias da categoria Dificuldades Sentidas.....	63
Figura 8	
Categoria Central “Estereótipos sociais”	67

Lista de Abreviaturas

ADN - Ácido Desoxirribonucleico

CGG – Repetição de trinucleótidos Citosina, Guanina, Guanina

FMR1 – *Fragile X Mental Retardation 1*

FMRP – *Fragile X Mental Retardation Protein*

FOPXF – Falência Ovária Primária

PCR – Reação de polimerização em cadeia

STAXF – Síndrome de Tremor-Ataxia

SXF – Síndrome de X-Frágil

A Síndrome de X-Frágil (SXF) é a causa hereditária mais comum de défice cognitivo. É também conhecida por Síndrome de Martin & Bell, investigadores que deram os primeiros passos na descoberta e investigação desta Síndrome em 1943 (Coehn et al., 2002).

Esta Síndrome possui um conjunto de características físicas e psicológicas que a definem, como é o caso da deficiência mental que pode encontrar-se num nível de moderado a severo, dificuldades de aprendizagem, características relacionadas com o espectro do autismo, impulsividade, défice de atenção, ansiedade social entre outras (Carvajal & Aldridge, 2011).

A SXF é uma perturbação que tem sido alvo de diferentes estudos em Portugal, nomeadamente o estudo das suas famílias (Pereira, 2011; Velinho, 2013; Velinho & Franco, 2013), bem como o percurso inclusivo destas crianças e jovens (Franco, 2013; Morais, 2011; Morais & Franco, 2011; Morais e Franco, 2012). Estes estudos demonstram que o percurso escolar e o diagnóstico da perturbação são momentos muito significativos na vida da família de crianças com SXF. O estado emocional das mães destas crianças altera-se conforme as mudanças que vão ocorrendo no percurso de vida dos seus filhos com SXF (Velinho & Franco, 2013).

Outro estudo demonstrou que a vida destas famílias altera-se com o diagnóstico. As mães de crianças com SXF relataram que estas crianças necessitam de estratégias de apoio muito diferenciadas. Estas mães identificaram pontos fracos e pontos fortes dos seus filhos. Este estudo demonstra também que os pais tendem a atribuir a responsabilidade da educação às mães. Relativamente ao apoio social, que é fundamental no percurso de vida destas crianças e respetivas famílias, verificou-se que a inclusão destas crianças no sistema educativo não é fácil (Morais, 2012).

Há também um grupo de estudos realizados que comprovam a influência das diferenças de género na forma como a deficiência é vivida por pais e mães (Oelofsen & Richardson, 2006; Pelchat et al; Dewey & Crawford, 2007; Gupta & Kaur, 2010; Lee, 2009; Head & Abbeduto, 2007). Estes estudos demonstram que as mães estão mais envolvidas na relação com os seus filhos do que os pais. Os pais criam expectativas mais difíceis de cumprir em relação ao desenvolvimento dos seus filhos do que as mães. Contudo, as mães apresentam maiores níveis de depressão, ansiedade e

stress parental do que os pais face à deficiência e a todos os aspetos a ela relacionados. No entanto, as mães tendem a adotar estratégias de coping mais eficazes do que os pais e tendem a ser melhores comunicadoras interpessoais do que os pais.

O conceito de género refere-se a atributos e oportunidades associadas ao ser homem ou mulher. Na maioria das sociedades, homens e mulheres diferenciam-se pelas atividades que desempenham (Desprez-Bouanchaud et al., 1987). É no seguimento destes estudos que se enquadra a presente investigação através da qual se pretende dar mais um contributo para o conhecimento destas famílias e para fornecer pistas para a intervenção junto delas. Apesar dos estudos já realizados, poucos são aqueles em que se tenta perceber qual o papel das diferenças de género na forma como é vivida a deficiência. Estes estudos evidenciam que há diferenças na forma como pais e mães lidam com esta problemática, no entanto estas diferenças ainda não foram muito exploradas. O presente estudo tem como principais objetivos perceber se realmente existem diferenças nas narrativas de pais e mães e quais são essas diferenças. É importante perceber quais as diferenças que ocorrem para que se possa intervir numa melhor compreensão desta problemática.

Para cumprir os objetivos deste estudo, recorreu-se a uma entrevista aberta e não diretiva a 5 mães e 7 pais de crianças com SXF. Realizou-se um estudo qualitativo e foi usada a abordagem de *Grounded Theory* para a análise de dados.

A *Grounded Theory* é uma metodologia de natureza qualitativa, originalmente desenvolvida por Glaser e Strauss, em 1967, que permite a construção de uma teoria através da análise sistemática de dados (Strauss & Corbin, 2008). A *Grounded Theory* tem vindo a ser, progressivamente, uma das metodologias qualitativas mais utilizadas pelos pesquisadores na área das ciências sociais e humanas (Fernandes & Maia, 2001).

A principal razão da escolha desta metodologia foi o facto de se pretender uma descrição pormenorizada de como estes pais e mães percecionam as diferenças na forma como se lida com esta problemática. Não se pretendem testar variáveis nem fenómenos que já tivessem sido identificados, apenas se pretende ter uma descrição da forma como esta experiência é organizada e vivida por pais e mães. Para além disso, foram tidas em conta as dificuldades de se constituir uma amostra significativa que permitisse a utilização de uma abordagem quantitativa.

A utilização da *Grounded Theory* traz vantagens para esta investigação porque permite uma abordagem global do fenómeno que se pretende estudar, sem limitar as

narrativas e, por sua vez, as respostas. Esta abordagem permite identificar todos os aspetos significativos que fazem parte desta temática, tendo em consideração cada narrativa, cada aspeto particular da vida destas famílias. Para além disso, é atribuída uma grande ênfase aos significados pessoais que cada progenitor atribui aos aspetos da relação com os seus filhos, permitindo uma melhor compreensão da forma como tudo é experienciado, o que nos ajuda a ter uma informação complexa acerca do que pretendemos estudar.

O presente trabalho encontra-se organizado em duas partes, sendo a primeira constituída por dois capítulos. No primeiro capítulo explora-se o conhecimento atual sobre a Síndrome de X-Frágil e as suas principais características. No capítulo 2 descreve-se o estado da arte sobre a influência das diferenças de género na deficiência.

A segunda parte deste trabalho corresponde ao estudo empírico. Primeiramente, no capítulo 3 é feito o enquadramento do estudo e são descritos os principais objetivos. Em seguida é descrita a metodologia utilizada, os participantes do estudo, a pergunta de investigação bem como os procedimentos de recolha e análise de dados.

No capítulo 5 apresentam-se então os resultados e a respetiva discussão. No capítulo 6 apresentam-se as principais conclusões do estudo.

1.ª Parte – Enquadramento Teórico

Capítulo I – Síndrome de X-Frágil

A Síndrome de X-Frágil (SXF) surge pela existência de uma fragilidade numa parte específica do cromossoma X e pode afetar tanto homens como mulheres (Yonamine & Silva, 2002; Cohen et al., 2002), no entanto, os sintomas tendem a ser mais graves nos homens, visto que estes apenas têm um cromossoma X, enquanto as mulheres possuem dois (Cornish et al., 2007).

A SXF manifesta-se através de características físicas e psicológicas, como é o caso da deficiência mental, que pode encontrar-se num nível de moderado a severo, dificuldades de aprendizagem, características relacionadas com o espectro do autismo, impulsividade, défice de atenção, ansiedade social entre outras (Carvajal & Aldridge, 2011).

A Síndrome de X-Frágil é também conhecida por Síndrome de Martin & Bell, investigadores que deram os primeiros passos na descoberta e investigação desta Síndrome em 1943 (Coehn et al., 2002). A sua investigação incidiu na avaliação de uma família em que onze rapazes possuíam atraso mental, o que alertou os investigadores para um problema relacionado com a hereditariedade e com o sexo (masculino) (Martin & Bell, 1943).

Mais tarde, em 1969, Herbert Lubs, através de um estudo de dois irmãos que apresentavam atraso mental, verificou que havia uma falha na região distal do braço longo do cromossoma X, ao qual chamou «sítio frágil».

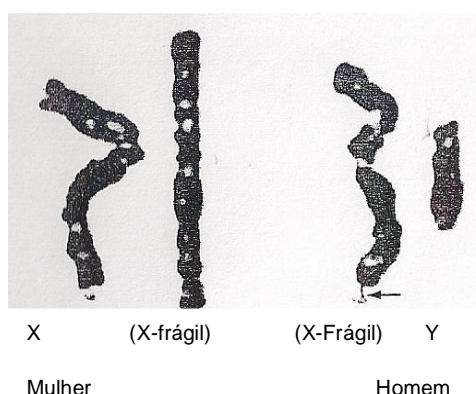


Figura 1. Localização do gene X-Frágil (FMR1) no cromossoma X (Carvajal & Aldridge, 2011)

Já nos anos 70, Grant Sutherland estudou a ocorrência da fragilidade do cromossoma e verificou que existe uma maior probabilidade de ocorrência deste problema nos homens (Mazzocco, 2000). Desde aí, as descobertas têm aumentado de forma significativa. Nos anos 90, foi descoberta a existência do gene FMR1 (Fragile X Mental Retardation), que se encontra no braço maior do cromossoma X. Quando este apresenta defeito na sua estrutura não funciona de forma eficaz.

Em maio de 1991, pesquisadores clonaram o gene FMR1 e conseguiram identificar uma expansão do triplete repetitivo CGG no codificante do mesmo, que indica uma mutação neste gene, o que causa a Síndrome de X-Frágil (Abbeduto & Hagerman, 1997).

1. Etiologia

A Síndrome de X-Frágil é causada por uma mutação dinâmica no gene FMR1. Este gene está localizado no braço longo do cromossoma X, em que é possível localizar uma frágil aparência (Feinstein & Reiss, 1998). Na base desta fragilidade cromossomática existe uma expansão de trinucleotídeos citosina-guanina-guanina (CGG), no primeiro exon do gene FMR1 do cromossoma X, que impede a produção da proteína FMRP (Fragile Mental Retardation Protein) que é responsável pelo desenvolvimento cognitivo (Li et al., 2002; O'Donnell & Warren, 2002).

A Síndrome do X frágil é, portanto, uma doença monogénica, ligada ao cromossoma X, e produzida por uma mutação no gene FMR1 (Fu et al., 1991). Atualmente aceita-se que a sequência genética associada à síndrome pode apresentar três estados: normal, pré-mutação e mutação completa, dependendo do número de repetições dos trinucleotídeos CGG (Kremer et al., 1991).

“Existe correlação entre o grau de expressão do gene FMR1 e a gravidade da expressão clínica” (Martins, 2013 In Franco, 2013) Quando o gene FMR1 se encontra silenciado, ocorre a redução da “plasticidade sináptica e a modulação em todo o cérebro, incluindo o hipocampo. O gene FMR1 codifica a proteína FMRP, que regula a síntese de proteínas e de outras vias de sinalização de dendrites neuronais, ou seja, a tradução de uma variedade de mensagens fundamentais para a plasticidade sináptica através de mecanismos inibitórios” (Martins, 2013 In Franco, 2013, pág. 25).

A FMRP liga-se a aproximadamente 4% das mensagens cerebrais fetais e tem também influência nos testículos e nos linfócitos, ou seja a ausência desta proteína condiciona o aumento da expressão de muitas proteínas cerebrais (Qin et al., 2005).

O nível desta proteína está correlacionado com o grau de déficit cognitivo em todos os doentes (Loesch et al., 2004). A deficiência mental, é assim provocada pela ausência ou deficiência da proteína FMRP que causa as características clínicas desta Síndrome (Botell, et al., 2006).

2. Aspetos genéticos e biológicos

Para perceber a etiologia do X-Frágil, é importante perceber como é constituído o genoma humano. É constituído por 46 cromossomas que estão organizados em 23 pares, dos quais 22 são denominados autossomas e o outro par são cromossomas sexuais, que determinam o sexo de cada indivíduo. As mulheres possuem dois cromossomas X, enquanto que os homens possuem um cromossoma X e um cromossoma Y. Quando o feto é fecundado, se receber dois cromossomas X será uma rapariga (tendo recebido um cromossoma X da mãe e outro X do pai), mas se receber um cromossoma X e um Y (tendo recebido um cromossoma X da mãe e um Y do pai), então esta criança será de sexo masculino (Carvajal & Aldridge, 2011).

Os cromossomas possuem os genes, como estruturas funcionais que são considerados como a unidade básica da hereditariedade. Estas estruturas são compostas por uma sequência específica e única de nucleótidos que são formados por 3 tipos de moléculas: o ácido fosfórico, a desoxirribose e uma base azotada que pode ser a guanina (G), a timina (T), a citosina (C) ou a adenina. Este conjunto de nucleótidos denomina-se ADN. A herança genética de cada indivíduo é determinada pelas formas alternativas de cada gene, denominadas alelos. Os diferentes alelos de cada gene irão determinar as características físicas e genéticas de cada indivíduo, como a cor dos olhos, do cabelo, o tipo de sangue, a resistência a algumas doenças ou a predisposição para outras. A constituição genética de cada indivíduo no que diz respeito à combinação de alelos de um determinado locus (posição homóloga de um par de cromossomas) designa-se por genótipo (Carvajal & Aldridge, 2011).

2.1 Mutação completa e pré-mutação

A mutação desta Síndrome pode apresentar três estados: normal, pré-mutação e mutação completa, dependendo do número de repetições CGG (Kramer et al., 1991). Na tabela seguinte, é ilustrado o número de repetições que ocorrem em cada um destes estados.

Número de repetições	Estado do gene	Consequências
6-54	Normal	Indivíduo sem X-Frágil, sem consequências genéticas
55-200	Pré-mutação	As mulheres normalmente possuem a pré-mutação Homens normalmente não são afetados mas são portadores e transmissores
>200	Mutação completa	Mulheres afetadas: grau leve a moderado Homens geralmente afetados de forma significativa

Tabela 1. Número de repetições CGG na Síndrome de X-Frágil e respetiva interpretação (Kramer et al, 1991).

Nos indivíduos que não possuem a Síndrome de X Frágil, o cromossoma X possui um número variável de CGG, mas que se pode considerar como estável, variando normalmente entre 29 a 30 repetições. Quando ocorre um número de repetições entre 30 e 55 ocorre uma redução na estabilidade denominada “*Grey Zone*” que se verifica quando o número de repetições pode aumentar mas que geralmente não é suficiente para causar a sintomatologia da SXF.

Quando o grupo CGG se repete entre 55 e 200 vezes ocorre a pré-mutação que está associada a uma instabilidade de repetições do grupo CGG. Esta instabilidade significa que estas repetições podem expandir-se para uma grande pré-mutação ou

expandir-se para o intervalo de mutação completa na próxima geração. A pré-mutação não é metilada, logo há produção da proteína FMRP. A mutação completa ocorre quando o número de repetições CGG é superior a 200, o que leva a uma inativação do gene FMR1, impedindo assim, a sintetização da proteína FMRP (Carvajal & Aldridge, 2011).

Ao contrário do que inicialmente se pensou, recentemente tem-se verificado que os indivíduos com pré-mutação podem ter um envolvimento clínico significativo (Farzin et al., 2006; Hagerman & Hagerman, 2004; Hessler et al., 2005; Hunter et al., 2010)

Assim, têm sido descritos potenciais efeitos a longo prazo, como é o caso da Síndrome de tremor e ataxia (STAXF) (Berry-Kravis et al., 2007; Carvajal & Aldridge, 2011; Hagerman et al., 2001). Esta Síndrome é caracterizada como sendo uma patologia neurológica progressiva em que ocorre um tremor de intenção progressivo, quedas frequentes, características parecidas com as do Parkinson, atrofia cerebral, défices nas funções executivas e na memória, com início na idade adulta, tipicamente aos 50 anos, que pode atingir tanto homens como mulheres, mas nestas com menor grau de severidade e menor frequência (Berry-Kravis et al., 2007; Coffey et al., 2008). As pré-mutações são altamente instáveis, ao contrário dos alelos de tamanho normal e intermédio, podendo expandir-se para mutação completa numa geração (Garber, 2008).

Também a Falência Ovárica Primária (FOPXF), “com consequente menopausa prematura surge em cerca de 20% das portadoras e pode ser efetivamente muito precoce ocorrendo a partir da segunda década de vida” (Martins, 2013, in Franco, 2013).

De acordo com alguns estudos foi possível verificar que as mulheres portadoras de pré-mutação X-frágil tendem a ter maiores dificuldades cognitivas do que mulheres normais (Hagerman & Hagerman, 2002). A presença da pré-mutação pode também ser responsável por patologias do foro psiquiátrico, como perturbações da personalidade, labilidade afetiva, distúrbios de ansiedade e depressão (Franke et al., 1998; Roberts et al., 2008; Sobesky et al., 1996). Podem ainda verificar-se problemas neurológicos tais como neuropatia periférica, disfunção autonómica e ainda quadros de fibromialgia, hipertensão, enxaqueca e hipotireoidismo (Coffey et al., 2008; Sullivan et al., 2006).

2.2 Hereditariedade

A Síndrome de X-Frágil pode ser transmitida de mães para filhos de ambos os sexos, e de pai apenas para filhas. A hereditariedade nesta síndrome tem como característica específica a diminuição da idade de início dos sintomas da doença e o aumento da gravidade do fenótipo nas gerações seguintes (Miller, 2010).

Os homens transmitem o seu único cromossoma X a todas as suas filhas, enquanto aos filhos é transmitido o cromossoma Y. Assim, todas as filhas de um homem com a pré-mutação no gene FMR1 terão também essa pré-mutação. No caso das mulheres, que possuem 2 cromossomas X, têm a mesma probabilidade de transferir a pré-mutação para os seus filhos, quer estes sejam homens ou mulheres. É importante salientar ainda que nas mulheres, há ainda uma maior probabilidade de a pré-mutação crescer de uma geração para outra (Carvajal & Aldridge, 2011). Em síntese, um indivíduo do sexo feminino pode herdar a mutação quer por via materna, quer paterna, contrariamente ao que acontece nos indivíduos de sexo masculino em que a transmissão só pode ser feita por via materna (Nolin et al., 2011). Quando ocorre a transmissão do gene FMR1 mutado, as mulheres são menos afetadas visto que, ao contrário dos homens, ainda possuem um cromossoma X a produzir a proteína FRMP em normais quantidades.

No caso da mãe ser portadora da pré-mutação e/ou mutação completa, a cada gravidez tem 50% probabilidade de transmitir o cromossoma X mutado à sua descendência independentemente do sexo (Wittenberger, 2007). É de salientar ainda que é através da via materna que se pode verificar um aumento de repetições no código CGG, isto é a presença de uma pré-mutação pode expandir-se para uma mutação completa na descendência (filhas ou filhos). No entanto quanto maior é o tamanho da pré-mutação, maior é a probabilidade que esta se expanda para mutação completa (Saul et al., 2012). Relativamente ao risco de expansão da pré-mutação para mutação completa, é estimado que há 5% de hipóteses para as portadoras de alelos com 60 a 69 CGG, 31% para 70 a 79 CGG, 58% para 80 a 89 CGG e 94 a 100% para as repetições acima de 100 CGG (Tobias et al., 2011).

Relativamente à transmissão da pré-mutação através de via paterna, pode dizer-se que todas as filhas são obrigatoriamente portadoras da pré-mutação e os descendentes do sexo masculino serão saudáveis, visto receberem do pai o cromossoma Y. No caso de transmissão paterna o número de repetições transmitido às filhas tende a ser idêntico ao do progenitor (Carvajal & Aldridge, 2011; Nussbaum et

al., 2007). No caso da transmissão materna as mães podem transmitir aos seus filhos a pré-mutação ou a mutação completa, ou seja, todas as mães de um menino com esta síndrome possuem uma pré-mutação ou uma mutação completa. A previsão da severidade do fenótipo é condicionada pela instabilidade da região repetitiva do gene FMR1 que possibilita a cada filho herdar um tamanho de repetições CGG único e exclusivo (Carvajal & Aldridge, 2011; Valon, 2007).

2.3 Diagnóstico

As manifestações clínicas da síndrome do X-Frágil podem variar, dependendo da idade e do sexo, então é impossível realizar um diagnóstico apenas com base nas aparências e no comportamento (Carvajal & Aldridge, 2011).

Tendencialmente, só após os 3 anos de idade e com as graduais mudanças e atrasos em algumas funções é que pais e profissionais percebem que algo não está bem com a criança (Bailey et al., 2012). Apesar de se verificarem algumas características físicas presentes em elevada percentagem dos casos, tais como face alongada, orelhas grandes e macroorquidismo, estas não bastam para confirmar o diagnóstico (Hagerman, 2002).

Normalmente o cérebro destes pacientes são normais. Contudo, algumas estruturas possuem dimensões anormais, apresentando anomalias ou imaturidade (Tamminga, 2007). Frequentemente, os ventrículos cerebrais encontram-se dilatados e algumas estruturas apresentam um tamanho alterado, como é o caso do hipocampo e o núcleo caudado (que se encontram aumentados) e o lobo temporal e o cerebelo (que se encontram reduzidos) (Feinstein & Reiss, 1998; Gothelf et al., 2007). Estas características físicas tendem a diminuir de acordo com o défice cognitivo, quanto maior for o défice, mais características físicas estarão evidentes. É importante salientar que nem todos os indivíduos com a síndrome apresentam, obrigatoriamente, estas características físicas, sendo o défice cognitivo o maior marcador desta síndrome (Loesch et al.; 2004).

Inicialmente, a SXF foi diagnosticada através de um teste cromossómico ou citogenético, desenvolvido por Herbert Lubs 1969. Este teste cromossómico ou citogenético não permitia a identificação de casos de portadores da pré-mutação nem da mutação completa do sexo feminino, sendo substituído por testes moleculares mais fiáveis. O teste de diagnóstico molecular permite identificar 99% dos casos de SXF é realizado numa amostra de sangue ou noutros tecidos, como é o caso das células de

líquido amniótico para o diagnóstico pré-natal (Schutzius, 2013). Atualmente, os laboratórios recorrem a duas metodologias diferentes para análise molecular do gene FMR1. Uma destas metodologias consiste na amplificação enzimática, reação de polimerização em cadeia – PCR, para quantificar qual o número exato de repetições CGG em situações normais e pequenas pré-mutações. É uma técnica rápida que se pode realizar com pequenas quantidades de ADN. Contudo, devido às características específicas desta região, quando é necessário caracterizar alelos de maior dimensão, torna-se essencial recorrer a condições especiais para que esta possa ser amplificada com sucesso (Chen, 2010; Cohen et., al, 2002; Filipovic – Sadic, 2010).

A outra metodologia designa-se por *Southern Blot* que permite determinar o grau de repetição dos trinucleotídeos CGG e o estado de metilação do sítio promotor (Ilha CpG). Esta técnica é específica para detetar fragmentos de ADN numa mistura complexa. Foi inventada em meados dos anos 70 por Edward Southern (Cohen et., al, 2002).

É importante referir que o diagnóstico deve ser feito o mais precocemente possível para que se inicie o tratamento e que este obtenha melhores resultados (Carvajal & Aldridge, 2011). Para tal, pais e técnicos que trabalham com SXF devem estar atentos a alguns critérios que podem ajudar a identificar a síndrome, tais como história familiar de atraso mental ligado ao cromossoma X, dismorfismo fácil (face larga, fonte e testa proeminentes), alterações articulares, macroorquidismo, pele suave e macia e comportamento autista). No entanto estes critérios não permitem a realização de um diagnóstico concreto, mas sim um primeiro despiste da doença. Em caso de verificação de algum destes critérios é necessária a realização do diagnóstico clínico (Carvajal & Aldridge, 2011; Hagerman, 2001).

3. Prevalência

A prevalência da SXF é estimada entre 1 em 4.000 e 6.000 homens. No caso das mulheres portadoras é estimada uma prevalência de, aproximadamente, metade do que nos homens, situada entre 1 em 8.000 e 12.000 (Molina, Juste & Fuentes, 2010).

É importante referir que tendem a surgir diferenças nos estudos realizados sobre as estimativas da SXF, visto que é uma perturbação que se encontra ainda muito subdiagnosticada. No entanto, com as melhoras nas técnicas de diagnóstico molecular

e com a implementação das técnicas citogenéticas, os dados da prevalência tendem a aumentar, pois há um maior conhecimento sobre esta patologia.

Em Portugal, segundo o Serviço de Genética Médica do Centro Hospitalar de Coimbra EPE, a doença encontra-se ainda subdiagnosticada, mas estima-se que se encontre entre 1 a cada 2.000 homens e 1 a cada 4.000 mulheres (Loureiro, 2010).

4. Caraterísticas físicas

Existem diversas caraterísticas físicas que se associam à Síndrome de X-Frágil. No entanto, estas caraterísticas não se verificam em todos os portadores. Algumas crianças e jovens podem ter um aspeto físico normal, sendo o défice cognitivo o maior marcador desta perturbação. Quanto menor for o défice cognitivo, menor será a evidência de caraterísticas físicas (Loesch et al., 2004).

Estas crianças e jovens tendem a apresentar hipotonia muscular, macrocefalia, testa alta e proeminente, orelhas compridas e proeminentes, filtro nasal longo, palato ogival ("céu da boca") muito alto ou palato fendido, má oclusão dentária, pálpebras caídas, hiperextensibilidade dos dedos, especialmente das mãos (fraqueza articular), mas também de outras articulações podendo provocar deslocamentos articulares, escoliose, pés "chatos", pele fina e suave nas mãos, em bebés apresentam a cabeça, as mãos e os pés grandes e macroorquidismo (Boy et al., 2001; Cohen et al., 2002; Weksberg, 2002; Cornish, Levitas & Sudhalter, 2007; Carvajal & Aldridge, 2011).

Caraterísticas Físicas	Rapazes		Raparigas com mutação completa
	Mutação Completa	Pré-Mutação	
Face alongada	50%	20%	48%
Orelhas proeminentes	69%	50%	68%
Palato alto	62%	40%	53%
Hiperextensibilidade dos dedos	72%	70%	60%
Polegares junto da pele	55%	50%	38%
Pele das mãos fraca e fina	22%	10%	15%
Calos nas mãos	13%	0%	0%
Pés chatos	72%	80%	60%
Sopro cardíaco	1%	0%	0%
Macroorquidismo	39%	30%	-----

Tabela 2 Incidência de caraterísticas físicas presentes em rapazes e raparigas antes da puberdade. (Hagerman, 2002, p. 11)

Caraterísticas Físicas	Rapazes		Raparigas com mutação completa
	Mutação Completa	Pré-Mutação	
Face alongada	80%	83%	59%
Orelhas proeminentes	66%	Não observável	30%
Palato alto	63%	Não observável	81%
Hiperextensibilidade dos dedos	49%	17%	30%
Polegares junto da pele	48%	17%	30%
Pele das mãos fraca e fina	22%	0%	11%
Calos nas mãos	52%	0%	0%
Pés chatos	60%	17%	26%
Sopro cardíaco	29%	33%	19%
Macroorquidismo	92%	83%	-----

Tabela 3 Incidência de caraterísticas físicas presentes em rapazes e raparigas depois da puberdade. (Hagerman, 2002, p. 11)

Estas caraterísticas surgem em rapazes com mutação completa e pré-mutação e raparigas com mutação completa. As percentagens de incidência destas caraterísticas são diferentes em rapazes com mutação completa e pré-mutação. Como se verifica na tabela 2 e 3, rapazes com a mutação completa apresentam mais caraterísticas físicas do que rapazes com pré-mutação. Já as raparigas com mutação completa apresentam percentagens de incidência de caraterísticas físicas menores do que os rapazes. A incidência destas caraterísticas altera-se também de acordo com a fase de desenvolvimento em que a criança/jovem se encontra.

5. Características do desenvolvimento

5.1 Cognição

Muitas pessoas com a síndrome de X-Frágil apresentam fragilidades cognitivas que se expressam através de problemas no pensamento, na resolução de problemas, compreensão de conceitos, processamento da informação e inteligência global. Até 80% dos indivíduos do sexo masculino com SXF apresentam atraso cognitivo (Carvajal & Aldridge, 2011).

Muitas crianças do sexo masculino e algumas do sexo feminino, são descritas como tendo uma perturbação não progressiva que se torna evidente durante a infância, com dificuldades de adaptação ao meio e uma pontuação de QI abaixo de 70 (Carvajal & Aldridge, 2011). O QI dos homens com SXF normalmente situa-se entre os 20 e os 70, já no caso das mulheres este valor encontra-se entre os 50 e os 70 (Cohen et al., 2002). No caso das mulheres, mesmo que estas não apresentem atraso mental, tendem a identificar-se défices específicos ao nível da capacidade visuo-espacial, atenção e funções executivas (Mazzocco, 2000).

Como se pode verificar na seguinte tabela, as pessoas com síndrome de X-Frágil podem apresentar no seu perfil cognitivo pontos fortes e pontos fracos.

Pontos fortes	Pontos fracos
Competências verbais: recetivas e expressiva, compreensão	Atraso de linguagem (perseveração, discurso impulsivo e capacidades pragmáticas pobres)
Memória a curto e longo prazo para aquisição, informações significativas	Memória a curto e longo prazo para informação abstrata
Bom reconhecimento facial	Problemas de atenção e concentração
Compreensão e reconhecimento das emoções dos outros	Aritmética

Tabela 4. Perfil cognitivo de crianças com síndrome de X-frágil (Cornish, 2000).

As pontuações nos testes de QI podem encontrar-se em quatro níveis: Leve (QI de 55-69), moderado (QI de 40-45), severo (QI de 25-39), ou profundo (QI inferior a 25). As crianças com síndrome de SXF demonstram avanços no desenvolvimento mas a um ritmo mais lento e com resultados finais mais baixos do que crianças com desenvolvimento normal.

Até à idade pré-escolar a criança com mutação completa do gene X-frágil denota um nível de desenvolvimento equivalente a um terço ou a metade do que seria esperado para crianças da mesma faixa etária e com um desenvolvimento normal (Botell et al., 2006).

As crianças dos 6 aos 10 anos apresentam uma lentificação do desenvolvimento cognitivo, o que evolui para estagnação a partir desta idade, causando um QI diminuído nos anos pubertais.

5.2 Linguagem, Fala e Comunicação

Por volta dos 2/3 anos de idade verifica-se um atraso da linguagem (Abbeduto et al., 2007).

Geralmente, as crianças com SXF apresentam um atraso significativo na linguagem e aquisição da fala, quando comparadas com crianças da sua faixa etária sem a Síndrome (Carvajal & Aldridge, 2011).

A fala e a linguagem são condicionadas desde cedo durante o desenvolvimento da criança, devido à ocorrência de otites serosas que dificultam a audição. Por outro lado, alguns problemas orais e sensoriomotores podem comprometer a dicção, a articulação das palavras e as sequências da fala. Devido ao seu palato arqueado e à má oclusão, também a articulação oral será afetada (Munir et al., 2003).

Os problemas de linguagem mais comuns são a linguagem tangencial, linguagem perseverativa, discurso repetitivo (Boy et al., 2001; Sudhalter & Belser, 2001), ecolália e discurso rápido e pouco fluente (Yonamine & Silva, 2002). A linguagem tangencial relaciona-se com respostas, questões ou comentários sem sentido no contexto de uma conversa. Por sua vez, a linguagem perseverativa ocorre quando tópicos favoritos são impulsivamente reintroduzidos numa conversa, independentemente do contexto, presumivelmente porque esses tópicos provocam menos ansiedade social do que a informação desconhecida (Suldhater & Belser, 2001). O discurso repetitivo é caracterizado pela repetição de sons ou frases dentro ou fora de um contexto da conversa. Num estudo realizado por Suldhater & Belser (2001), este discurso surge por um estado de ativação geral do sistema nervoso que se reflete no comportamento, na atividade psicológica e na experiência emocional. Este estado de ativação provoca nos portadores de X-Frágil muitos sintomas de ansiedade, principalmente quando estão envolvidos numa conversa em que há contato visual.

É importante salientar que pessoas com SXF apresentam também défices na aquisição de vocabulário e de capacidades expressivas e recetivas da sintaxe (Murphy & Abbeduto, 2003).

As razões para as altas taxas destes problemas, especialmente em crianças do sexo masculino com X-Frágil, ainda não são totalmente compreendidas. No entanto, é

provável que estes problemas estejam associados com aspetos como a dificuldade em manter o contato visual, a coordenação de sintaxe, semântica e pragmática de comunicação, que promovem ansiedade e geram uma falha para exprimir adequadamente as respostas verbais (Cornish et al., 2004).

Devido às dificuldades ao nível da linguagem, bem como as competências cognitivas e sociocognitivas, a comunicação é uma área bastante afetada nesta perturbação. Esta área implica a utilização de muitas formas de expressão e comunicação, compreensão e interação interpessoal que se encontram, de forma mais ou menos grave, afetadas (Carvajal & Aldridge, 2011). Segundo Yonamine & Silva (2002), é possível observar um significativo atraso na aquisição e desenvolvimento da comunicação.

5.3 Atenção e memória

As crianças e jovens com X-Frágil apresentam grandes dificuldades em manter a atenção e concentração. Estas dificuldades impossibilitam a focalização na tarefa devido à fácil distração perante os estímulos externos (Carvajal & Aldridge, 2011). Os indivíduos com SXF demonstram bastante dificuldade em controlar a sua atenção, o que gera uma incapacidade para inibir comportamentos repetitivos (Wilding et al., 2002).

Relativamente à memória, nem todas as pessoas com SXF apresentam as mesmas dificuldades. Assim, os homens apresentam maiores facilidades no que concerne à memória a longo prazo e nas respostas a longo prazo para informação contextualizada, como é o caso da memória para faces e histórias (Turk & Cornish, 1998; Munir, Cornish & Wilding, 2000). A maior dificuldade encontra-se ao nível da memória de trabalho visuo-espacial, onde é possível denotar um défice específico na memória visual (reconhecimento de objetos) (Mazzocco et al, 1993; Kirk et al., 2005).

5.4 Processamento Numérico e Aritmética

A aritmética é um problema comum e grave em crianças com SXF, visível nas dificuldades no processamento sequencial e informação abstrata, ou seja, trata-se de um défice específico para além das dificuldades de aprendizagem. Na verdade, os problemas numéricos tendem a surgir muito cedo, na idade pré-escolar. Assim, torna-

se essencial que as intervenções sejam o mais precoces possível para que se possa estabelecer a formação de conceitos básicos e conceitos numéricos nestas crianças (Cornish, 2004). É importante referir que, nas raparigas, estas dificuldades são as que mais se verificam e são visíveis aquando a sua entrada na escola (Cornish et al., 2007).

6. Caraterísticas Comportamentais e Emocionais

Como podemos verificar na tabela 5 e 6, estas caraterísticas verificam-se em diferentes percentagens conforme o grau de comprometimento da criança/jovem (mutação completa ou pré-mutação) e conforme o estágio de desenvolvimento destas crianças/jovens, Ser rapariga ou rapaz também define uma menor ou maior probabilidade de se verificarem estas caraterísticas.

Caraterísticas Comportamentais	Rapazes		Raparigas com mutação completa
	Mutação Completa	Pré-Mutação	
Agitar as mãos	83%	70%	40%
Morder as mãos	56%	10%	20%
Hiperatividade	70%	30%	55%
Perseveração	85%	90%	70%
Agressividade	42%	10%	28%
Timidez	73%	80%	83%
Ansiedade	68%	90%	58%
Ataques de pânico	25%	30%	25%
Pobre contacto ocular	86%	70%	73%
Explosões violentas	14%	0%	3%
Defensividade tátil	81%	60%	68%

Tabela 5 Incidência de caraterísticas comportamentais presentes em rapazes e raparigas antes da puberdade. (Hagerman, 2002, p. 11)

Caraterísticas Comportamentais	Rapazes		Raparigas com mutação completa
	Mutação Completa	Pré-Mutação	
Agitar as mãos	82%	17%	26%
Morder as mãos	64%	17%	22%
Hiperatividade	64%	67%	19%
Perseveração	100%	75%	67%
Agressividade	55%	67%	15%
Timidez	61%	100%	96%
Ansiedade	79%	100%	81%
Ataques de pânico	39%	25%	33%
Pobre contacto ocular	98%	67%	96%
Explosões violentas	42%	20%	4%
Defensividade tátil	86%	60%	70%

Tabela 6 Incidência de caraterísticas comportamentais presentes em rapazes e raparigas depois da puberdade. (Hagerman, 2002, p. 59)

O comportamento de indivíduos com síndrome do X-Frágil é caracterizado por hipersensibilidade a estímulos visuais e tácteis, defensibilidade tátil, pobre contacto ocular, características autistas, ansiedade, irritabilidade, inflexibilidade e perturbação do comportamento (Boy et al., 2001; Carvajal & Aldridge, 2011).

É comum também, nestes indivíduos um comportamento agressivo (50% dos adolescentes e adultos do sexo masculino com SXF), (Hagerman, 2002), que fogem ao seu próprio controlo e podem ser frequentes quando estes se encontram mais ansiosos ou perante situações de frustração. Estes comportamentos podem ser gerados contra o próprio indivíduo, como forma de autoagressão (Symons et al., 2003).

O comportamento de autoagressão no sexo masculino é caracterizada pelo bater em si mesmo, normalmente na cabeça, bem como nas mãos e braços, esfregar-se de forma violenta e arranhar-se. No sexo feminino, o comportamento mais frequente é o arranhar-se (Symons et al., 2003; Hall, Lightbody & Reiss, 2008). Para além da autoagressão, são descritos também comportamentos obsessivos e de ansiedade que podem resultar em hiperatividade (Boy et al., 2001).

A Hiperatividade ou Hiperatividade com Défice de Atenção verifica-se em 70-90% dos rapazes e em 30-50% das raparigas (Carvajal & Aldridge, 2011). Estas crianças encontram-se hipervigilantes e sensíveis a estímulos do ambiente, muitas

vezes esta hipervigilância leva a comportamentos de irritabilidade e ansiedade face a novas situações, novas pessoas ou a transições de uma atividade para outra (Shanahan et al., 2004).

Devido a este afastamento de novas pessoas, ao pobre contato ocular, aos severos défices de interação social, perseveração de comportamentos e linguagem e comportamento estereotipado, como os movimentos involuntários e o morder as mãos, cerca de 25-35 por cento das crianças e jovens com Síndrome de X-Frágil têm um diagnóstico de autismo (Roberts et al., 2007). No entanto, é importante referir que muitas destas crianças não são autistas porque se interessam pelas pessoas e mantêm relações sociais, por outro lado, cerca de 50-90 por cento destas apresentam pobre contato ocular, movimentos involuntários e mordedura das mãos mas não são autistas (Carvajal & Aldridge, 2011).

Tende também a existir nestas crianças e jovens um humor instável. Muitas vezes, a momentos de alegria e descontração seguem-se outros momentos de agressividade física e verbal. É de notar a dificuldade em autocontrolar-se e a impulsividade que podem resultar em episódios explosivos em diversas situações do quotidiano (Amiri et al., 2008; Carvajal & Aldridge, 2011; Cornish et al, 2002).

É importante referir que estas características se verificam em diferentes percentagens conforme o grau de comprometimento da criança/jovem (mutação completa ou pré-mutação) e conforme o estágio de desenvolvimento destas crianças/jovens, Ser rapariga ou rapaz também define uma menor ou maior probabilidade de se verificarem estas características.

7. Comorbilidades e doenças associadas

A esperança média de vida dos portadores da Síndrome de X-Frágil é considerada normal. No entanto, estes indivíduos apresentam diversos problemas de saúde associados à Síndrome de X-Frágil (Waldstein & Hagerman, 1988).

Durante a infância podem ocorrer problemas alimentares como vómitos associados ao refluxo gástrico esofágico, que tendem a ser menos frequentes com o avanço da idade (Goldson & Hagerman, 1993).

Podem ocorrer também ao nível neurológico, episódios de convulsões em cerca de 20% dos portadores de X-Frágil. Estas convulsões iniciam-se na infância e tendem a melhorar na adolescência, apesar de em alguns casos continuarem a verificar-se na idade adulta (Berry-Kravis, 2002).

A nível oftalmológico, cerca de 26% dos portadores da Síndrome de X-frágil podem apresentar estrabismo e erros refrativos, mais particularmente hiperopia e astigmatismo (Maino et al., 1990; Hatton et al., 1998).

As alterações na estrutura facial pode também originar complicações médicas como é o caso das otites médias, que ocorrem em 60-80% dos portadores de SXF. Estes indivíduos podem também apresentar sinusites recorrentes. As otites e as sinusites, tendem a resolver-se com o tempo, perto dos 5-6 anos (Penagarikano et al, 2007).

A nível cardiovascular, o problema mais comum é o prolapso da válvula mitral que é pouco frequente na infância mas pode ocorrer em cerca de 50% dos adultos, incluindo mulheres (Hagerman, 2002b). Para além disso, estes doentes apresentam também hipertensão arterial, bastante comum em adultos (Hamlin et al., 2012).

Os portadores desta Síndrome apresentam ainda problemas a nível genitourinário, nomeadamente o macroorquidismo que se apresenta como a anomalia mais frequente nos homens que tem uma prevalência de 80 a 90% dos adolescentes e adultos (Sullivan et al., 2006). Podem ocorrer ainda episódios frequentes de enurese quer em rapazes como em raparigas, devido à dificuldade que os portadores da SXF apresentam para controlar os esfíncteres (Sullivan et al., 2006).

A nível muscoesquelético, a complicação ortopédica mais comum é a hiperextensibilidade articular. Assim, as articulações dos dedos das mãos são hiperextensíveis em 70% das crianças. Nos adultos a prevalência para esta complicação é de 30%. O pé chato ocorre também em cerca de 80% dos homens jovens e em 60% dos mais velhos (Merenstein et al., 1996).

Estes indivíduos apresentam ainda complicações endocrinológicas. Nas mulheres com mutação completa, verificou-se uma puberdade precoce (Butler & Najjar, 1988; Kowalczyk et al., 1996; Moore et al., 1990; Corrigan et al., 2007). Para além da puberdade precoce, mulheres com pré-mutação apresentam também uma menopausa prematura (Sullivan et al., 2006). Os problemas emocionais em mulheres com mutação completa e pré-mutação tendem a apresentar um risco elevado, gerando sentimentos como a ansiedade, depressão e alterações de humor, principalmente em alturas de mudanças hormonais e durante o período menstrual (Sullivan et al, 2006).

8. A família de crianças com a Síndrome de X-Frágil

A presença da Síndrome de X-Frágil num membro de uma família, como qualquer outra deficiência, causa um grande impacto. (Carvajal e Aldridge, 2011).

Normalmente, os membros mais afetados são os pais, que sofrem com as dificuldades dos seus filhos. Como tal, diversos estudos estudaram a relação entre o stress parental e as características da SXF e verificou-se que o SXF causa stress parental significativo, principalmente nas mães. (Olsson et al., 2001; VonGontardet al., 2002)

Quando o indivíduo é portador da mutação completa, nos primeiros meses após o nascimento tudo parece normal. No entanto, mais tarde surgem os primeiros sinais de que algo está errado e a família foca-se no atraso do desenvolvimento da criança (Bailey et al., 2000; 2003). Normalmente é a mãe que começa a perceber as primeiras limitações, comparando a sua criança a outras da mesma idade (Bailey et al., 2000).

Durante a busca incessante de respostas, ocorrem sentimentos de ansiedade, frustração e incompreensão (Bailey et al., 2003). Muitas vezes estes pais têm uma perceção negativa de si mesmos, sente-se sozinhos e desapoiados e tendem a culpar-se pelas dificuldades dos filhos, ficando muitas vezes centrados nessas dificuldades (Bailey et al., 2000).

A interação com a criança muitas vezes é influenciada pelas características do seu comportamento (Hessl et al., 2001). Johnston et al., (2003), concluíram que os problemas de comportamento da criança com a SXF são determinantes para o desenvolvimento de sentimentos de stresse na mãe.

Estudos recentes em Portugal demonstram que o percurso escolar e o diagnóstico da SXF são momentos muito significativos na vida destas famílias. O estado emocional das mães altera-se de acordo com as mudanças que ocorrem no percurso de desenvolvimento do seu filho portador desta perturbação (Velhinho & Franco, 2013).

As mães de crianças com SXF relatam que estas crianças necessitam de estratégias de apoio muito diferenciadas. Estas mães conseguem identificar pontos fracos e pontos fortes dos seus filhos. Já os pais tendem a atribuir a responsabilidade da educação às mães. Relativamente ao apoio social, que é fundamental no percurso de vida destas crianças e respetivas famílias, demonstra ser difícil a inclusão destas crianças no sistema educativo (Morais, 2012).

Franco (2013), considera a importância dos primeiros sinais e suspeitas relatadas pelas famílias para que o diagnóstico não seja tardio. Neste processo de adaptação a um diagnóstico difícil de aceitar pelos pais, podem ocorrer “sentimentos de isolamento e condições emocionais disruptivas” dos mesmos (Franco, 2013, p. 138).

Estes pais devem ser acompanhados durante o processo de adaptação. Devem ainda ser promovidas formas de suporte social, formal e informal. Uma das grandes preocupações dos pais após o diagnóstico é a entrada do filho na escolaridade básica. Posteriormente vem a transição para o segundo ciclo do ensino básico que também representa um grande desafio devido às mudanças na organização educativa (Franco, 2013)

Todas as transições escolares que ocorrem na vida destas crianças e jovens é um marco muito importante na vida destas famílias. Por fim, as preocupações em relação ao futuro dos filhos é também um momento de muita ansiedade para os pais (Franco, 2013).

Capítulo II – Diferenças de género entre mães e pais relativamente à deficiência

Este capítulo pretende apresentar o estado da arte relativamente às diferenças de género entre mães e pais com filhos com deficiência.

Estas diferenças podem ser encontradas sobretudo nas relações, nas expetativas em relação aos filhos, nos cuidados prestados, nos níveis de stress parental e ansiedade, estratégias de coping e apoio social. Estas diferenças serão descritas de seguida:

1. Relações

1.1 Mãe/Pai – Filho

Bristol et al. (1988), Kersh et al. (2006) e Pelchat et al., (2003), desenvolveram estudos que pretendiam explorar as diferenças nas relações de mães e pais com os seus filhos deficientes. Assim, de acordo com os resultados obtidos por Pelchat et al., (2003), indicaram que as mães são menos exigentes com os filhos do que os pais. Também o estudo de Bristol (1988), conclui que os pais de crianças com deficiência mostraram menos envolvimento na relação com o filho, devido aos seus problemas, do que as mães.

É de salientar que, no estudo de Kersh et al. (2006), as mães demonstram uma maior eficácia parental do que os pais.

1.2 Relação conjugal e familiar

Lee (2009), verificou que as mães de crianças com autismo relataram uma maior facilidade de relação conjugal do que os pais. No entanto, os pais demonstram um nível de adaptação à família mais elevado do que as mães (Dewey & Crawford, 2007).

2. Expetativas

As expetativas foram estudadas por Pelchat et al., (2003). O seu estudo teve como principais objetivos comparar as diferenças e semelhanças entre pais e mães de crianças deficientes em relação a papéis reais e esperados. Os resultados do estudo revelaram que as expetativas dos pais em relação ao filho são mais difíceis de cumprir

do que as das mães. Para além disso, as expetativas dos pais centram-se mais em atividades externas do que aos cuidados básicos prestados à criança.

3. Cuidados à criança

De uma forma geral, os estudos que pretendem explorar a questão dos cuidados prestados à criança, demonstram que as mães são as principais cuidadoras dos filhos, ocupando a maior parte do seu tempo a prestar-lhe os cuidados necessários.

Estes resultados são possíveis de verificar nos estudos de Neely-Barnes & Dia (2008) que demonstram que as mães têm perceções mais positivas da prestação de cuidados ao filho do que os pais. Mães de crianças autistas também assumem um maior número de tarefas de cuidado aos filhos (Head & Abbeduto, 2008). De acordo com o estudo de Gupta & Kaur (2010), é possível concluir que as mães passam mais tempo a cuidar dos filhos do que os pais.

4. Depressão

Bristol et al., (1988), com o objetivo de analisar o impacto da deficiência no casal, verificou que mães de crianças com deficiência relatam um maior número de sintomas depressivos do que os pais. Os mesmos resultados foram observados também nos estudos de Davis & Carter (2008), Head & Abbeduto (2007) e Walker (2008).

Em progenitores de crianças com PHDA é também possível verificar um maior nível de depressão em mães do que em pais (Walker, 2008)

De acordo com os estudos realizados sobre a depressão em progenitores de crianças com autismo, verificou-se que são também as mães que demonstram maiores níveis de depressão e ansiedade quando comparadas com os pais (Hastings et al, 2005; Lee, 2009).

5. Stress Parental e Ansiedade

Segundo Abidin (1995), o stress parental é multideterminado, pois decorre de características relacionadas com os pais, características da criança, e fatores situacionais, correspondendo ao resultado de uma série de avaliações feitas pelos

pais, tendo em conta o seu nível de envolvimento com o papel parental e das situações com que são confrontados. Quando os níveis de stress parental são adequados, este constitui-se como uma variável motivacional que fornece energia aos pais para utilizarem os recursos disponíveis à realização do seu papel parental. Por outro lado, níveis de stress parental demasiado elevados podem comprometer a qualidade da parentalidade o que, por sua vez, pode gerar problemas no funcionamento da criança.

Relativamente às características da criança, podem apresentar-se como fatores de stress parental:

- a) A capacidade de adaptação da criança;
- b) O grau de exigência que uma criança pode apresentar na relação com os pais;
- c) O seu nível de comportamento disruptivo.

As características dos pais tendem a incidir sobre o seu nível de depressividade, o vínculo com o filho, o relacionamento com o cônjuge e o senso de competência como pai. A nível de stress situacional verificam-se como fatores de stress a mudança de emprego, o casamento, o divórcio ou morte de um familiar (Abidin, 1995).

É importante referir que, de acordo com a literatura, é possível verificar diferentes níveis de stress parental entre pais com filhos que tenham problemas de desenvolvimento e pais com filhos com um desenvolvimento normal. Beckman (1991), verificou que pais de crianças com problemas de desenvolvimento apresentam níveis mais elevados de stress do que pais com filhos com um desenvolvimento normal.

Beckman (1991), realizou um estudo que pretendia comparar experiências de stress, exigências de cuidado, experiência e apoio social de pais com e sem crianças com deficiência. O estudo incluiu 54 mães e 54 pais de crianças com idades compreendidas entre os 18 e os 72 meses, com e sem deficiência. Os resultados da sua investigação revelaram que as mães de crianças com deficiência sofrem de um maior stress parental do que os pais.

Oelofsen e Richardson (2006), também exploraram o stress parental. A sua investigação incidiu sobre a análise do stress parental em 59 famílias de crianças com perturbações de desenvolvimento e 45 famílias de crianças com desenvolvimento típico em idade pré-escolar. Os resultados demonstram que as mães (84%) relataram um índice de stress parental superior ao dos pais (67%).

Gupta & Kaur (2010), tentaram perceber qual o nível de stress parental em pais de crianças com deficiência na adaptação à escola. O seu estudo teve como

participantes 102 pais de crianças com deficiência. Os resultados apontam para níveis de stress parental mais elevados em mães do que em pais de crianças com deficiência.

Walker (2000) realizou um estudo comparativo dos níveis de stress percebidos entre mães e pais de crianças com Déficit de Atenção e Hiperatividade, crianças com perturbação no desenvolvimento e crianças com desenvolvimento normal. Os resultados obtidos mostraram que o stress em mães e pais têm origem em diferentes problemas. Nas mães os níveis elevados de stress estão relacionados com a adaptação dos filhos. Já os pais apresentam níveis mais elevados de stress no que respeita à sua relação com os filhos.

Relativamente às diferenças entre mães e pais de crianças com autismo, é possível verificar que as mães relatam um maior nível de stress do que os pais quando é necessário socorrer o filho (Davis & Carter, 2008; Head & Abbeduto, 2007). Para além disso, relatam que o que lhes provoca muitas vezes mais stress ainda é a dificuldade na relação entre o pai e o filho (Davis & Carter, 2008).

É ainda de salientar que o stress materno tem como causa, muitas vezes, os problemas dos filhos e a depressão do marido (Hastings et al., 2005).

Relativamente à ansiedade, as mães de crianças autistas assumem um maior número de tarefas de cuidados ao filho, trabalhos domésticos tradicionais, o que provoca maior nível de ansiedade do que nos pais (Head & Abbeduto, 2007).

No estudo de Davis e Carter (2008), relativo ao autismo, é possível verificar que os pais relatam elevados níveis de angústia no que concerne à funcionalidade da sua relação com os filhos.

Relativamente ao Síndrome de X-Frágil, o estudo de Head & Abbeduto (2007), conclui que as mães possuem um maior risco de dificuldades funcionais e altos níveis de ansiedade do que os pais.

De uma forma geral, podemos verificar que o stress parental e a ansiedade tendem a assumir níveis mais elevados nas mães do que nos pais.

6. Estratégias de coping

Relativamente às estratégias de coping, de uma forma geral, as mães tendem a adotar uma maior diversidade de estratégias do que os pais. De acordo com os resultados obtidos por Lee (2009), é possível verificar que as mães relatam níveis mais elevados de mecanismos de defesa em tempos de crise do que os pais. Para

além disso, as mães tendem a adaptar mecanismos como o apoio formal (profissional) e o apoio informal (pares, família), a espiritualidade, a sua autoanálise, considerando a importância de manter uma autoestima positiva e um bem-estar psicológico.

Para reforçar estes resultados, também no estudo de Dewey & Crawford (2007), é possível verificar que as mães demonstram níveis mais elevados de estratégias de coping do que os pais. É de acrescentar que as mães demonstram valores mais elevados do que os pais em elementos significativos da vida. O que parece estar relacionado com uma maior capacidade de adaptação por parte das mães a novas situações.

7. Apoio Social

Relativamente ao apoio social, é de referir que as mães tendem a ser melhores comunicadoras interpessoais e de grupo do que os pais (Pelchat et al., 2003). De acordo com o estudo de Kersh et al (2006), as mães encontram maior apoio nas suas autoavaliações de maternidade provenientes do casamento, enquanto que os pais se apoiam em fontes externas ao casamento, refugiando-se na companhia de amigos e nas atividades do quotidiano.

IIª Parte - Estudo Empírico

Capítulo III – Enquadramento e Objetivos do Estudo

Apesar de alguns autores se debruçarem sobre o estudo das famílias de crianças e jovens com a Síndrome de X-Frágil, os resultados mostram-se ainda insuficientes para compreender o impacto que esta perturbação tem nas famílias. Assim, torna-se cada vez mais importante o estudo das famílias para que se possa intervir no sentido de facilitar o processo de inclusão destas crianças e jovens.

Em Portugal, diversos estudos têm incidido nos percursos inclusivos e na caracterização destas famílias (Franco, 2013; Morais, 2011; Pereira, 2011; Velhinho, 2013). No entanto, nenhum deles incidiu sobre a influência das diferenças de género na Síndrome de X-Frágil. Reconhecendo a importância das questões de género no estudo de várias ciências, nomeadamente na Psicologia, pretendeu-se estudar essas diferenças na Síndrome de X-Frágil.

A pergunta de investigação surgiu a partir do estudo realizado por Franco (2013) acerca das famílias de crianças portadoras da SXF em que foram recolhidas 60 entrevistas a pais e mães e em que constava a pergunta de investigação do presente estudo “Na sua opinião existem diferenças na forma como pais e mães lidam com a situação?”.

Adotou-se uma metodologia de natureza qualitativa utilizando a *Grounded Theory*, realizando-se a recolha de dados através de uma entrevista aberta para que fosse possível recolher o máximo de informação.

O principal objetivo do presente estudo foi perceber se, na opinião dos pais e das mães, há diferenças na forma como estes lidam com o desenvolvimento do seu filho com a Síndrome de X-Frágil e quais são essas diferenças.

1. Participantes

Participaram neste estudo 5 mães e 7 pais de crianças e jovens portadores de mutação completa da Síndrome de X-Frágil de diferentes regiões do país. Estes pais e mães possuem idades compreendidas entre os 32 e os 46 anos. Relativamente às habilitações académicas, três mães possuem o ensino secundário, dois pais possuem o 9.º ano de escolaridade, um pai possui o 8.º ano, duas mães e três pais são licenciados e um pai possui o mestrado.

2. Metodologia Grounded

A *Grounded Theory* foi uma metodologia de natureza qualitativa originalmente desenvolvida por Glaser e Strauss em 1967 que permite a construção de uma teoria através da análise sistemática de dados (Strauss & Corbin, 1994). A *Grounded Theory* tem vindo a ser, progressivamente, uma das metodologias qualitativas mais utilizadas pelos pesquisadores na área das ciências sociais e humanas (Fernandes & Maia, 2001).

Com esta metodologia pretende criar-se uma ligação mais próxima entre a teoria e a realidade estudada, tendo em conta o papel ativo do investigador (Charmaz, 2006). Para além disso, foca-se na dimensão humana da sociedade, no significado atribuído pelas pessoas à sua vida e nos aspetos subjetivos da vida social. Visa assim, compreender a realidade a partir da perceção ou significado que determinado contexto ou objeto tem para a pessoa, o que permite gerar conhecimentos, aumentar a compreensão sobre estes e proporcionar um guia significativo para a ação (Layder, 1993).

É ainda de salientar que esta metodologia pretende a construção da teoria e não a verificação da mesma. Assim, o principal objetivo da *Grounded Theory* é descobrir novas teorias, conceitos e hipóteses com base nos dados que são recolhidos pelo investigador, em vez de serem utilizados dados já existentes e predeterminados (Fernandes e Maia, 2001).

A *Grounded Theory* não parte de teorias já existentes, fundamenta-se nos dados recolhidos no contexto social. Esta recolha não tem como objetivo confirmar ou refutar

o produto das pesquisas mas tenta acrescentar novas perspectivas para melhor compreender o objeto estudado (Fernandes & Maia, 2001).

Assim, é importante referir que a revisão da literatura, nesta metodologia, não é o primeiro passo do processo de pesquisa. São os dados recolhidos que direcionarão o investigador para as pesquisas a realizar na literatura. Para além disso, as hipóteses são criadas apenas no processo de recolha e análise dos dados e não antes do trabalho de campo. Nesta metodologia os dados são recolhidos e analisados de forma simultânea, e as primeiras reflexões são descritas logo após o início da fase de recolha. Ou seja, realiza-se uma análise e comparação constante dos dados. Esta análise constante permite ao investigador procurar novas informações que surgem pela entrada de novos dados (Corbin & Strauss, 2008).

Pretende-se construir a teoria através de uma recolha e análise sistemática dos dados com orientação do investigador com vista à produção do conhecimento com base num processo indutivo. É através deste processo indutivo que os dados qualitativos se recolhem, analisam e conceptualizam gerando a teoria, sem que haja interferência de teorias já existentes (Corbin & Strauss, 2008). Consequentemente, o uso da literatura antes e durante a análise é limitado, para que não haja uma grande influência na perceção do investigador, visto que a literatura pode desviar a atenção do investigador na descoberta e exploração de novas dimensões do fenómeno estudado (Strauss & Corbin, 1994).

Esta metodologia sofreu influências do interacionismo simbólico dos e dá ênfase ao significado das coisas (instituições, pessoas) enquanto elementos da interação social. Recorre a um processo interpretativo para que se possam construir os significados (em que o investigador tem um papel fundamental) e a importância de determinar qual o significado que as pessoas atribuem às coisas para determinar qual o comportamento adotado perante elas (Pires, 2001). Para os interacionistas simbólicos, o significado é um dos principais elementos para compreender o comportamento humano, as interações e os processos. Desta forma, para alcançar uma total compreensão do processo social, o investigador precisa captar os significados que são experienciados pelos participantes num contexto particular (Jeon, 2004).

Neste tipo de abordagem não se determina um número de sujeitos que participam na recolha de informação. Este limite é estabelecido de acordo com o princípio de saturação e amostragem teórica, sendo que a última é caracterizada pelo processo de recolha de dados para gerar teorias (Charmaz, 2006).

É importante referir que nesta metodologia, apesar de nada estar previamente definido, é necessário que o investigador tenha sensibilidade teórica. Isto é, antes de iniciar a recolha de informação o investigador deve ter um grau desejável de conhecimento acerca do que se vai estudar, para que possua um estado de alerta para os temas da investigação (Goulding, 2002)

Os procedimentos utilizados (recolha, codificação e análise de dados) além de bem definidos, conduzem a uma interpretação rigorosa e precisa para determinar os eventos que possam gerar categorias. A recolha de dados é realizada até se atingir a saturação teórica, ou seja, a repetição ou ausência de novas categorias de dados (Fig. 2) (Fernandes & Maia, 2001).

Apesar do processo de interpretação ser rigoroso, esta metodologia permite também uma certa criatividade que se torna fundamental na construção da teoria. Esta criatividade permite uma sensibilidade teórica que facilita a capacidade para dar sentido e significado aos dados, estimulando a formulação de questões que é favorável ao método de comparação constante que se torna central no decorrer do processo da investigação (Fernandes & Maia, 2001).

Os dados podem ser recolhidos através de entrevistas e observações. A entrevista tem a particularidade de oferecer flexibilidade ao entrevistado para esclarecer os pontos que ache fundamentais para a compreensão da realidade que se investiga. Para além disso, através do comportamento não-verbal do entrevistado, é possível verificar a fidelidade das respostas dadas. A entrevista pode ser estruturada, semiestruturada ou livre. O número de participantes não é predeterminado, ele vai-se construindo à medida que os dados são recolhidos e analisados e termina quando se alcança a saturação teórica (Fernandes & Maia, 2001).

As abordagens qualitativas têm sido alvo de várias críticas devido à sua credibilidade científica. Assim, os autores da *Grounded Theory* baseiam a recolha e análise de dados num processo de grande rigor com uma grande ênfase na correta realização dos procedimentos, para que a teoria construída possua um intenso envolvimento com a realidade que se pretende estudar, valorizando as condições contextuais em que os fenómenos ocorrem. Assim, há um conjunto de procedimentos de investigação que devem ser tidos em conta para que o rigor e validade do processo sejam garantidos. Estes procedimentos referem-se à definição do problema de investigação, construção da amostra, codificação, categorização, construção de memorandos e redação da teoria (Corbin & Strauss, 2008).

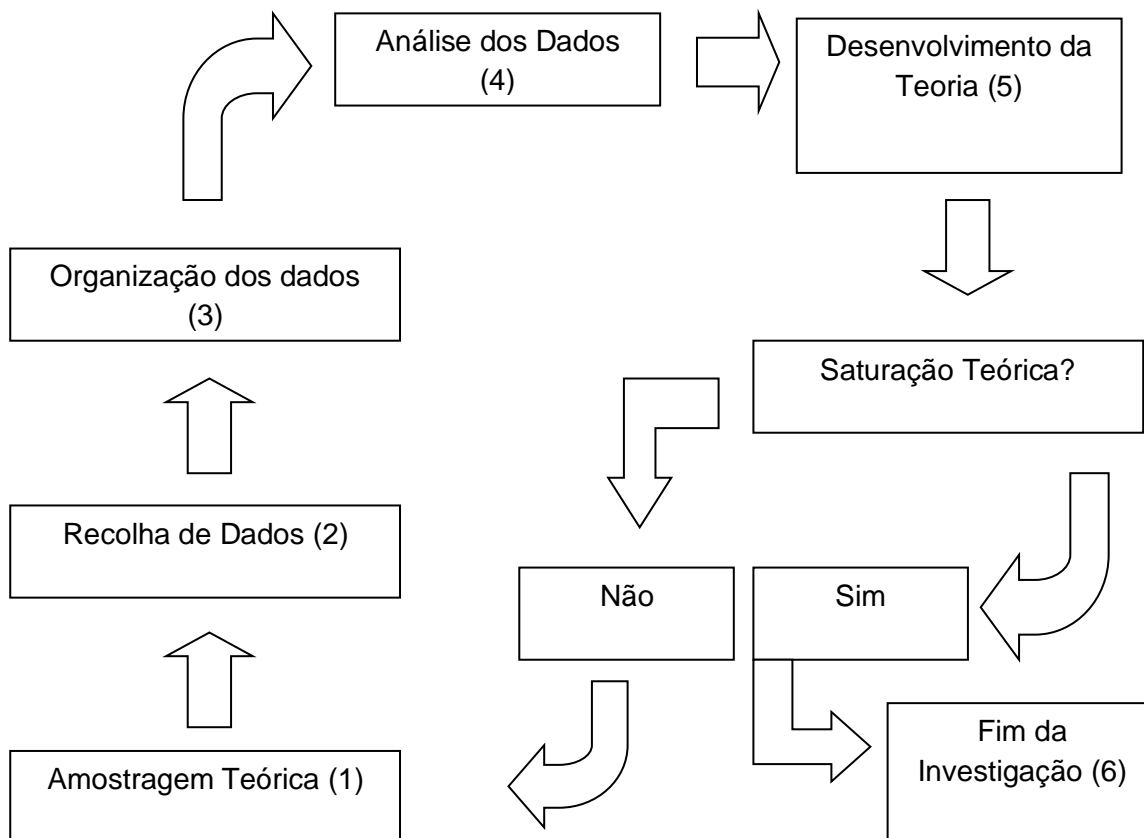


Fig. 2 Relação dos processos de Recolha, Organização e Análise dos dados na metodologia *Grounded* (Strauss & Corbin, 1994)

A definição do problema de investigação é o primeiro passo no início de uma investigação desta natureza. A forma como as questões de investigação são colocadas é essencial para o sucesso da mesma. Através da definição da questão de investigação o investigador define quais os limites do fenómeno que pretende estudar (Fernandes & Maia, 2001).

É através destas questões que o fenómeno em estudo é identificado (Strauss & Corbin, 1990). As questões formuladas devem ter um carácter aberto para que o processo de análise se torne flexível (Glaser & Strauss, 1990). É importante ter em conta que as questões também evoluem com a análise para permitir o método de comparação constante. Assim, o investigador deverá sempre voltar aos dados para reformular as questões que orientam a sua ação. Em síntese, os dados estão sempre presentes e é possível formular as questões ao longo do processo de análise (Fernandes & Maia, 2001).

Relativamente à construção da amostra, pretende-se que esta seja “relevante” para o fenómeno em estudo e não uma amostra representativa das variações e tipicidades do fenómeno em estudo, sendo dirigida pelo processo de análise de dados (Strauss & Corbin, 1990; Corbin & Strauss, 2008).

No fundo, pretende-se a construção da amostra com base numa análise progressiva das entrevistas à medida que elas são realizadas. A construção da amostra termina quando se atinge a saturação teórica anteriormente referida.

A codificação é o elemento fundamental que se encontra entre a recolha de dados e o desenvolvimento da teoria que explica esses dados. É através da codificação que se atribui significado aos dados (Charmaz, 2009). Este processo realiza-se através de três fases, a codificação aberta, codificação axial e codificação seletiva, cada uma correspondendo a um tipo de codificação diferente. É através destes processos de codificação que se constroem os incidentes.

A codificação aberta consiste na primeira etapa do processo de análise. Inicia-se com a leitura das entrevistas onde se faz uma codificação linha a linha de todas as palavras ou expressões importantes na análise. Esta leitura exige bastante atenção, observação, atitude de curiosidade e capacidade para comparar e conceptualizar o que se está a ler (Corbin & Strauss, 2008).

A codificação linha a linha envolve um exame detalhado dos dados, frase a frase e, algumas vezes palavra a palavra. Isto permite que o investigador gere categorias de forma rápida e ajuda a desenvolver categorias por meio de amostragem adicional ao longo de dimensões das propriedades gerais de uma categoria. A este processo dá-se o nome de “amostragem teórica” (Corbin & Strauss, 2008).

Desta forma, torna-se importante diferenciar os conceitos de propriedades e dimensões. Enquanto que as propriedades são atributos gerais ou específicos de uma categoria, as dimensões dizem respeito ao âmbito ao longo do qual as propriedades de uma categoria variam.

Nesta etapa, são realizados códigos preliminares que permitem uma primeira abordagem do texto, o que possibilita uma interação próxima entre o investigador e os dados. Posteriormente, os dados são agrupados em categorias que se formam por associação de conceitos. Assim, a codificação aberta é um processo analítico em que os conceitos identificados e as suas propriedades e dimensões são descobertos nos dados (Corbin & Strauss, 2008).

Depois de realizar a codificação aberta reorganizam-se os códigos que dela emergiram e reagrupam-se criando conceitos. Este processo requer um nível maior de abstração em que se estabelecem conexões mais complexas que formam subcategorias. A codificação axial é assim um processo de aperfeiçoamento e diferenciação das categorias que resultam da codificação aberta (Corbin & Strauss, 2008).

Nesta etapa analisam-se e organizam-se os conceitos para encontrar a categoria central e as propriedades que dela fazem parte. Esta categoria relacionar-se-á com outra estabelecendo relações de subordinação. Essas relações podem ser definidas por diferentes condições, tais como condições casuais que se referem aos acontecimentos ou fatores que levaram à ocorrência de um determinado fenómeno. As condições do contexto contemplam um conjunto de condições que situam o fenómeno, quer em termos de ocorrência, quer em termos da sua resolução. Por outro lado, as condições intervenientes são outra condição que remete para contextos mais latos que podem influenciar o fenómeno, como é o caso da cultura, história e políticas sociais. Por fim, é necessário ter em conta as estratégias de ação e as consequências dessa ação, que também são condições que determinam a relação estabelecida entre as categorias (Fernandes & Maia, 2001).

Em suma, a codificação axial relaciona as categorias às subcategorias, especificando as propriedades e dimensões de uma categoria, reagrupando os dados separados durante a codificação inicial para dar coerência à análise que daí emerge (Corbin & Strauss, 2008).

Por fim, a codificação seletiva é uma fase mais abstrata do processo de codificação. Nesta etapa realiza-se um processo de seleção da categoria central com a qual todas as outras se relacionam. Apesar de ser muito parecida com a codificação axial, a codificação seletiva tem como principal objetivo a validação das relações estabelecidas entre as categorias. Nesta fase, o investigador está preparado para construir a narrativa que melhor descreva o fenómeno central em estudo. Desta forma, a codificação seletiva é o processo de integração e refinamento da teoria (Corbin & Strauss, 2008).

O processo de análise só fica concluído quando se alcança a saturação teórica. No entanto, deve ter-se em conta que a *Grounded Theory* possui procedimentos complexos, visto que os dados da análise possuem um caráter provisório que faz com que o investigador tenha a preocupação constante de verificar a análise apoiando-se nos dados. Esta metodologia exige a reformulação das análises já efetuadas (Fernandes & Maia, 2001; Strauss & Corbin, 1994).

A categorização permite ao investigador uma classificação conceptual dos códigos dentro de um mesmo tema. Cada categoria assume um ou múltiplos significados que podem contemplar atividades, contextos, acontecimentos, comportamentos, opiniões, sentimentos, relações, perspetivas, métodos ou processo (Charmaz, 2009; Corbin & Strauss, 2008).

A construção de memorandos (registos das interpretações do pesquisador e das suas ideias ao longo do processo de análise) e diagramas é uma etapa intermediária fundamental entre a recolha de dados e a redação dos resultados. Os memorandos são úteis para que se analisem as ideias sobre os códigos (Charmaz, 2009). A redação dos memorandos incentiva o investigador a analisar os seus dados e códigos no início do processo de pesquisa (Charmaz, 2009). Tanto os memorandos como os diagramas (representações gráficas dos dados que representam visualmente a relação entre conceitos) se mostram essenciais na pesquisa, permitindo ao investigador a realização de um registo do processo analítico.

“Os memorandos contêm os produtos da codificação, dando direção à amostragem teórica e permitem que o investigador organize as suas ideias. Os memorandos e os diagramas são úteis em posteriores redações para publicação e para discussão em apresentações” (Corbin & Strauss, 2008, pág, 231).

Posteriormente à análise dos dados, é aconselhável fazer um aprofundamento de revisão bibliográfica para que se possa comparar e contrastar resultados que emergem com os estudos (Creswell, 2007).

A redação do texto é a última etapa desta metodologia. A redação de uma investigação utilizando a *Grounded Theory* mantém e expõe a forma e o conteúdo de trabalho analítico realizado. Ao contrário de outras metodologias, a *Grounded* não se concentra em autores mas sim nas ideias e nos esquemas criados (Charmaz, 2009).

As teorias realizadas com base nesta metodologia exploram o empírico e constroem estruturas analíticas com vista ao alcance do hipotético. Na *Grounded Theory* ocorre um processo de descoberta que se desenvolve nas etapas de escrever e reescrever. Enquanto se escreve, surgirão novos insights e novas ideias, o que facilita a compreensão das relações entre as categorias e permite tirar conclusões a partir delas (Charmaz, 2009).

3. Procedimentos

Num primeiro momento foi necessário escolher qual a metodologia a utilizar para que fosse possível ir de encontro ao objetivo definido. Com base na análise de estudos anteriormente realizados, recorreu-se a uma metodologia qualitativa em que se utilizou a *Grounded Theory*, anteriormente descrita, como quadro de referência.

Optou-se por esta metodologia porque se pretende conhecer a forma como mães e pais percebem as diferenças entre ambos na vivência desta Síndrome. O objetivo principal foi conhecer a opinião acerca dessas diferenças sem que houvesse

interferência de medidas e instrumentos já existentes que pudessem limitar as narrativas.

A *Grounded Theory* é uma metodologia que permite expandir a teoria existente a partir dos dados obtidos (Corbin & Strauss, 2008; Charmaz, 2009); construir teoria na ausência de investigação anterior relacionada com o objeto de estudo (Corbin & Strauss, 2008) e a necessidade de se definir de forma empírica temas que devem ser sujeitos a investigação (Ford, 2005).

Para além disso, os métodos qualitativos permitem entender o significado da experiência destes pais acerca do problema dos seus filhos, de forma a obter detalhes sobre fenómenos internos como os pensamentos e emoções, que se tornam difíceis de estudar através de outros métodos de pesquisa (Locke, 2001).

Nesta investigação foi necessário ter em conta as dificuldades em obter uma amostra significativa que permitisse a realização de uma análise quantitativa. Assim, recorreu-se a uma metodologia qualitativa que permite realizar uma abordagem aos significados pessoais que se mostram muito importantes na forma como estes pais e estas mães lidam com esta problemática.

Num segundo momento, recorreu-se à realização de entrevistas abertas e não diretivas aos pais e às mães dos portadores da Síndrome de X-Frágil. As entrevistas foram realizadas de forma separada e em locais onde os participantes se sentiram confortáveis para facilitar a recolha de informação. Posteriormente, as entrevistas foram transcritas e analisadas utilizando os procedimentos da metodologia *Grounded Theory*.

3.1 Pergunta de investigação

A questão de investigação é fundamental para guiar o processo de investigação. Na *Grounded Theory* esta questão inicial permite ajudar o investigador a definir os limites do fenómeno que se pretende estudar e não a formular hipóteses sobre ele. Contrariamente à formulação de hipóteses, a questão de investigação exige que uma resposta descreva o fenómeno de forma detalhada e que o explique na sua totalidade.

Assim, para definir a questão de investigação foi necessário ter em conta que esta deve identificar o processo, a entidade ou o objeto a estudar. No presente estudo, as questões de investigação foram: “Será que há diferenças na forma como mães e pais veem esta problemática?”; “Quais as principais diferenças?”; “A que se devem estas diferenças?”.

3.2 Recolha de dados

De acordo com a *Grounded Theory* a recolha de dados pode realizar-se através de diversas técnicas. Neste estudo foi utilizada a entrevista que é considerada um método vantajoso para a recolha de dados em variados tipos de pesquisa qualitativa. A entrevista é uma “conversa orientada” (Lofland & Lofland, 1984, 1995), que permite um exame detalhado de uma experiência, representando um método útil para a investigação interpretativa (Charmaz, 2009).

A entrevista, enquanto instrumento metodológico, consiste numa ferramenta interativa (González Rey, 1999) que adquire sentido dentro de um espaço dialógico, em que o estabelecimento do vínculo entre o pesquisador e os sujeitos investigados cumpre uma função essencial na qualidade dos indicadores empíricos produzidos (Spradley, 1979).

As entrevistas foram agendadas telefonicamente e foi sempre explicado à família qual a natureza e objetivos do estudo. No entanto, nesse momento a pergunta de partida nunca foi enunciada e foi sempre evitada qualquer referência aos resultados esperados.

Depois de acordado com o pai e/ou mãe, foi marcado o encontro no domicílio da família ou noutro local escolhido pela mesma, com o cuidado de garantir a confidencialidade e o à vontade durante a recolha de informação.

A entrevista foi realizada de forma individual, mesmo quando num casal ambos foram entrevistados. No início das entrevistas foram obtidos o consentimento formal e alguns dados de caracterização do entrevistado e da criança/jovem. De seguida, as entrevistas foram gravadas, sempre com a autorização do entrevistado. As entrevistas tiveram uma duração de uma a duas horas.

Para garantir o sucesso da entrevista procurou-se criar uma boa relação entre o entrevistador e o entrevistado, para tal tiveram-se em conta os seguintes aspetos:

- As características e a identidade social do investigador;
- O local onde se realizou a entrevista, de modo a que o entrevistado se sentisse à vontade e seguro para falar;
- O significado e a representação que o entrevistado atribui à entrevista, para que perceba o que se espera da sua participação;

- A adequação da linguagem para que o entrevistado perceba o que é perguntado e para que o entrevistador entenda o que o entrevistado pretende transmitir;

- O limite de perguntas, realizou-se apenas uma pergunta de partida e, sempre que foi necessário fazer uma outra questão, teve-se em conta o fato de se realizar uma pergunta mais geral para que o entrevistado não se sentisse desrespeitado e para que não fosse invadida a sua privacidade;

- A reformulação de perguntas, sempre que o entrevistado não percebe o que é questionado, deve-se reformular de forma a manter o foco sem acrescentar informação, para que o entrevistado se sinta à vontade para dar mais informação ou para fazer qualquer esclarecimento;

- Por fim, não se devem desvalorizar informações relevantes, pelo contrário estas devem ser utilizadas para perguntas adicionais.

É importante salientar que a pergunta de investigação se definiu a partir de uma pergunta de investigação mais vasta de um estudo mais vasto em que se pretendia saber quais os momentos mais significativos do desenvolvimento do filho/a na vida destas famílias. No estudo de Franco (2013) “Pessoas, contextos e percursos”, o principal objetivo foi perceber quais os momentos mais significativos na vida destas crianças e que mais marcaram o seu percurso de desenvolvimento. No entanto, a pergunta de investigação analisada nesta investigação foi:

- Na sua opinião, há diferenças na forma como pais e mães lidam com a problemática do X-Frágil?

3.3 Análise dos dados

Após a recolha de informação, as entrevistas foram transcritas e analisadas com base nos procedimentos definidos pela *Grounded Theory*, em que tanto a recolha de dados como a sua ordenação e análise ocorrem de forma simultânea.

Numa fase inicial, foram analisadas três entrevistas de mães e três entrevistas de pais. A primeira etapa da análise de dados foi a codificação aberta. As entrevistas foram codificadas linha a linha, por forma a garantir que não se perdiam informações importantes. De seguida, organizaram-se os códigos e foram integrados num grupo inicial de categorias. Nesta etapa, surgiu um maior número e diferentes categorias e subcategorias que no resultado final.

Na etapa seguinte foram analisadas mais duas entrevistas a pais e duas entrevistas a mães. Realizou-se novamente a codificação aberta com a técnica da codificação linha a linha e foi necessário reformular as categorias e as subcategorias, para que se pudessem reorganizar e integrar os novos códigos.

De modo a atingir a saturação teórica, foram analisadas mais duas entrevistas a dois pais que não acrescentaram novas categorias mas que enriqueceram as existentes. Após alcançada a saturação teórica, surgiram assim cinco categorias principais.

A análise dos dados teve sempre em atenção o processo de comparação constante, o que fez com quem se estivesse sempre a questionar os códigos e a categorização inicial. Nesta fase de codificação aberta os códigos encontram-se próximos com o que mães e pais relataram acerca da sua opinião sobre a existência ou não de diferenças e quais são elas. É importante referir, que sempre que possível, foram utilizadas palavras retiradas das entrevistas para constituir os códigos.

Após o emergir das grandes categorias, procedeu-se à codificação axial. Nesta fase, os códigos foram organizados em cinco grandes categorias: Papéis atribuídos, troca de informação, compreensão, dificuldades e relação com o filho. A ideia central que emergiu é que, segundo a opinião destes pais e mães, existem diferenças na forma como estes lidam com o percurso de desenvolvimento dos seus filhos com X-Frágil.

Para cada grande categoria temática foram emergindo as subcategorias correspondentes, bem como as respetivas propriedades e dimensões. Nesta fase houve também o cuidado de respeitar sempre a forma como mães e pais relatam as suas perceções. Cada categoria difere na forma de organizar as suas subcategorias, propriedades e dimensões. Procurou-se também procurar nos dados pistas que possibilitassem a compreensão das relações que existem entre as diferentes categorias.

Durante todo o processo de análise de dados foram sendo realizados memorandos. Os memorandos começaram a ser construídos na codificação aberta. Estes foram essenciais para registrar todo o processo, considerações e direções do estudo, nomeadamente os problemas e interrogações, a identificação e caracterização de cada uma das categorias, bem como a descrição das suas propriedades e dimensões. O processo de realização de memorandos permitiu a organização de conceitos mais abstratos.

Para além dos memorandos foram também realizados diagramas ao longo da análise. A construção de diagramas começou a ser mais pertinente na fase da codificação axial, pois na codificação aberta ainda não estavam estabelecidas as relações entre categorias. Assim, na codificação axial os diagramas mostraram-se fundamentais para classificar as várias relações entre categorias e subcategorias. Estes diagramas foram-se tornando mais complexos com o avançar da análise de dados.

A codificação seletiva iniciou-se com a estruturação da teoria. A elaboração dos diagramas foi essencial para a descoberta da categoria central.

É importante referir que o objetivo central da *Grounded Theory* é compreender as relações entre os conceitos, qual a sua explicação e como se constroem e interagem uns com os outros. Nesta metodologia importa perceber como se organizam diferentes processos e como os elementos e características das várias categorias permitem a compreensão da relação entre os conceitos.

4. Cuidados Éticos e Deontológicos

Este estudo atende aos requisitos éticos apropriados de uma investigação desta natureza, em que se prevê a realização de uma entrevista aberta para recolher os dados e em que há uma relação muito próxima com os participantes.

Assim, no decorrer da recolha de dados teve-se em atenção:

- a) A participação voluntária no estudo e o consentimento prévio do sujeito;
- b) As informações constantes da ficha de consentimento informado são claras e adequadas;
- c) É salvaguardado o anonimato dos participantes em todas as fases de análise de dados e artigos ou relatórios que serão produzidos.
- d) É contemplada a possibilidade de desistência dos participantes do estudo a qualquer etapa do processo de recolha de dados;
- f) Foi criado um espaço de esclarecimento de dúvidas relativamente à participação no estudo;
- g) Foi explicada a possibilidade de divulgação dos resultados da investigação.

Capítulo V - Resultados e discussão

Depois de terem sido esclarecidos a metodologia de análise e os procedimentos utilizados, serão apresentados e discutidos os resultados do presente estudo.

Como referido anteriormente, colocou-se aos pais a pergunta: “Na sua opinião, há diferenças na forma como mãe e pai lidam com esta problemática?”. A partir desta pretendeu-se verificar se, na opinião destes pais e mães, há diferenças na forma como estes lidam com a existência da Síndrome de X-Frágil e quais são essas diferenças.

Segundo os procedimentos da *Grounded Theory*, a categoria central, que foi definida numa fase posterior à constituição das outras categorias principais, será apresentada no final por forma a facilitar a compreensão da análise dos dados. As restantes categorias serão descritas pela ordem que foram surgindo na análise, não seguindo assim qualquer ordem de importância. No final da apresentação de todas as categorias de análise, será feita uma organização final de todas elas, por forma a descrever as relações existentes.

As entrevistas realizadas possuem na sua codificação o número da entrevista analisada, a inicial “P” para pai e “M” para mãe e por fim, a idade da criança ou jovem. Por exemplo: 1P-7 corresponde à primeira entrevista analisada a um pai cujo filho tem 7 anos de idade.

Ao perguntar às mães e aos pais se na sua opinião existiam diferenças, apenas um pai respondeu que não notava a existência de diferenças.

“Penso que não... não me apercebo disso, não me parece que haja diferenças.” 1P-8

No entanto, ao longo da sua narrativa é descrito um conjunto de diferenças na forma como a Síndrome é vivida por mães e pais.

Nas restantes entrevistas quer as mães quer os pais responderam que existem diferenças na forma como se lida com esta problemática.

“Claro que é entre a minha mulher e eu, há uma abordagem diferente.” 2P-5

“É tudo vivido de forma diferente (...)” 3P-16

Na opinião destes pais e mães, estas diferenças podem ser explicadas por diferentes fatores, nomeadamente o fato de a mãe ser portadora:

“Sim, ser portadora se calhar também pode explicar estas diferenças.” 2P-5

“Eu... acho que... nem em todas acontece o sentimento de culpa... eu acho que não... e acho que de ser educadora fez com que eu tivesse mais tempo de luto” 5M-14

De acordo com a literatura, diante do quadro da Síndrome de X-Frágil que é transmitida de geração para geração, sendo a mãe a principal transmissora é possível que haja uma alteração no autoconceito parental que pode originar um maior nível de stress nestas mães (Cherubini, Bosa & Bandeira, 2008).

Os resultados obtidos relativos à presença de diferenças de género na forma como é vivida a deficiência vão de encontro ao que é descrito na literatura científica que descreve a existência de diferenças na forma como mães e pais lidam com a deficiência do filho (Beckman, 1991; Davis, 2008; Gupta, 2010; Head, 2007; Pelchat et al., 2003).

É através desta existência de diferenças que se desdobram todas as outras categorias de análise. Estas categorias correspondem aos aspetos em que mais se verificam estas diferenças, nomeadamente: Papéis atribuídos; Troca de informação; Relação com o filho; Compreensão do problema e Dificuldades sentidas.

1. Papéis atribuídos

A primeira categoria que emergiu da análise das narrativas refere-se aos papéis atribuídos às mães e aos pais relativamente aos cuidados prestados aos filhos (fig. 3). Esta categoria é importante na análise porque as diferenças são influenciadas pelos estereótipos sociais e papéis convencionais em que mães e pais têm um papel diferente na educação e cuidados prestados ao filho. Assim, às mães cabe cuidar dos filhos enquanto que o pai participa mas de forma menos ativa, dando apoio.

“Acho que isto aqui também se trata um bocado daquilo que é a educação tradicional, quer dizer, as mulheres... Que é uma convenção (...)” 3P-16

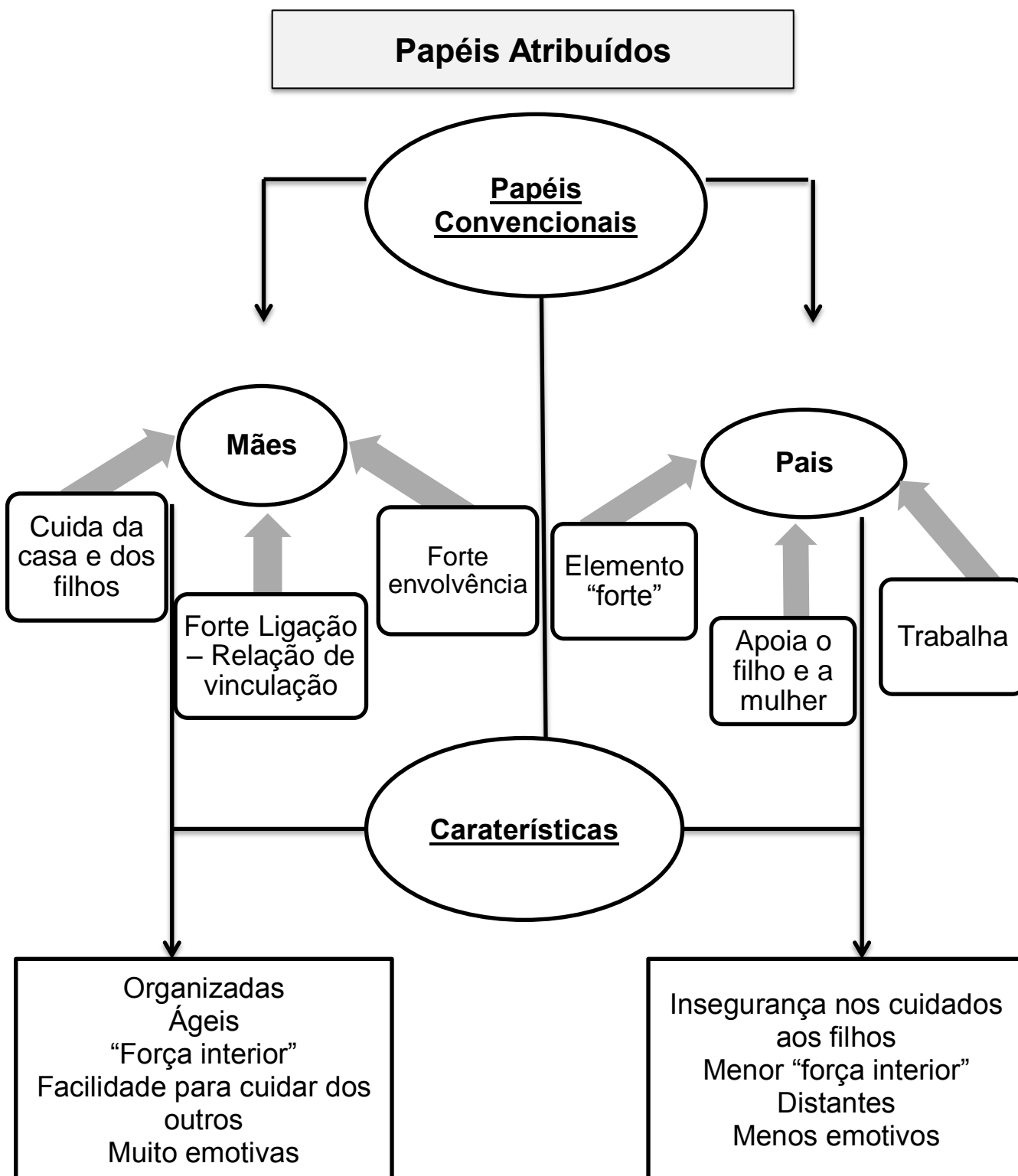


Fig. 3 - Categoria “Papéis Atribuídos”

a) Papéis Convencionais

Na subcategoria “papéis convencionais” que são influenciados pela educação tradicional em que homens e mulheres experimentam papéis diferentes. As mulheres deixam muitas vezes de trabalhar para poderem cuidar dos filhos ou então assumem o papel de principais cuidadoras mesmo que trabalhem fora de casa, enquanto que os pais saem de casa para trabalhar.

Até 1950 a mulher continuou a ter o papel de cuidar dos filhos e ser uma boa esposa. Ela ocupa um papel fundamental na família. Através do papel da maternidade é concebida como um elemento imprescindível na unidade familiar (Favaro, 2007).

As mães, para além de principais cuidadoras, assumem uma forte ligação com os seus filhos, a qual pode ser explicada pela relação de vinculação. Esta ligação é descrita pelos pais como uma forte envolvimento.

“As mães são pessoas envolvidas (...)” 3P-16

“Mãe é mãe, os pais depende das situações (...)” 3M-16

“Sei que ele também trabalha bastante e depois tem ali a L. que também está um bocadinho mais por casa.” 4P-7

“A mãe talvez também não tenha tanto tempo para estar com ele porque as mulheres têm sempre mais coisas para fazer do que os homens” 1P-8

Os pais, sendo descritos como mais fortes, vivem um dia de cada vez sem grandes preocupações e sem pensar muito nos problemas, dando apoio ao filho e à mulher.

“(...) as mães fazem tudo por eles, só pede ajuda ao pai quando é preciso (...)” 5P-14

“(...) a gente está cá para ver como é e para apoiar.” 2P-5

“Se for preciso eu ajudar ela sabe que pode contar comigo.” 1P-7

b) Caraterísticas associadas

A segunda subcategoria denominada “caraterísticas” refere-se aos atributos associados às mães e aos pais de acordo com os papéis que lhes são associados.

As mães são descritas pelos pais como pessoas organizadas, ágeis, com uma grande força interior que lhes permite o poder de executar diversas tarefas e cuidar dos filhos. As mães possuem uma grande facilidade para cuidar dos outros e são muito emotivas.

“Ela é uma pessoa que se sentem bem em prestar esse tipo de cuidados e com os filhos funciona bem, é uma pessoa muito despachada, muito organizada nesse aspecto.” 6P-19

“(...) uma força interior, se calhar se fosse ao contrário não a teria.” 6P-19

“Ela tem mais tempo e consegue fazer mais as coisas (...)” 1P-7

“A emoção é tanta (...)” 7P-4

De acordo com os estereótipos sociais associados ao gênero, as mulheres diferem dos homens pela sua emocionalidade mais rica e variada (Giddens, 1994).

Por outro lado, os pais são descritos por mães e pais como inseguros e distantes nos cuidados prestados aos filhos, principalmente nos primeiros meses de vida.

“(...) elas têm a parte da envolvimento e estão ali eles que podem dar um bocadinho daquele distanciamento para poder contrapor algumas situações” 3P-16

“Os homens normalmente têm este distanciamento e que... (...) isso é uma coisa da sociedade.” 3P-16

“(...) sempre foi muito inseguro em relação aos filhos (...) imagino a força que fazia para lhe pegar, (...) o dar o biberão não se colocava, porque era eu quem devia amamentar (...)” 2M-5

O homem encontra dificuldade para separar a sua individualidade das funções de pai, o que dificulta o diálogo com a família e, em especial, com os filhos (Gomes & Resende, 2004).

Estas diferenças entre envolvimento e distanciamento são vistas, por alguns pais, como complementares visto que muitas vezes é necessário que um elemento se consiga distanciar para conseguir resolver os problemas.

“E é um bocado um lado que complementa o outro” 2P-5

“Elas têm a parte da envolvimento (...) e eles podem dar um bocadinho daquele distanciamento.” 3P-16

Em síntese, as principais diferenças tanto na opinião de mães como na opinião de pais são influenciadas por aquilo que é esperado pela sociedade relativamente aos papéis desempenhados por cada sexo. As mães são vistas como o elemento que

cuida da casa e da família, já os pais são o elemento forte, aquele que apoia a família, que trabalha e que se distancia dos problemas. São vistos como menos emotivos que as mães e demonstram alguma dificuldade na prestação dos cuidados básicos nos primeiros tempos de vida.

Para autores como Carrion, Córdoba e Collado (2003) e Milgran e Atzil (1988), as mulheres estão mais predispostas a sofrer influências dos aspetos afetivos e pessoais da vida, enquanto que os homens se preocupam mais com as condições económicas e profissionais. Essa tendência pode ser explicada em função das diferenças de autoconceito de cada sexo, as quais podem estar associadas às influências sociais que determinam a forma de pensar, agir e comportar-se, o que se verifica nos resultados obtidos.

Os resultados obtidos vão também de encontro aos resultados de Neely-Barnes & Dia (2008) em relação ao fato de mães de crianças com qualquer deficiência passarem mais tempo a cuidar dos seus filhos do que os pais.

2. Troca de informação

Uma segunda categoria de respostas relativamente à natureza dos papéis desempenhados refere-se à troca de informação relativamente a experiências, dúvidas e expectativas. Após a receção do diagnóstico da Síndrome de X-Frágil, os pais sentem-se sozinhos e precisam de encontrar alguém que os possa esclarecer, alguém que tenha passado pela mesma experiência com quem possam partilhar as suas angústias e as suas experiências pessoais.

A Síndrome de X-Frágil, embora cada vez mais estudada, ainda é pouco conhecida o que pode trazer algumas dúvidas aos pais. A troca de informação permite a melhor compreensão do problema e o conhecimento de estratégias para lidar com ele.

A categoria “troca de informação” (fig. 4) surge porque também na hora de partilhar informação, dúvidas e experiências ocorrem diferenças de género. Pais e mães referem diferenças quanto ao modo como trocam informação. Em alguns casos, as mães necessitam de falar com outras pessoas, de partilhar as suas experiências, de saber que não estão sozinhas.

“(...)eu dizia-lhe que ia ser bom para nós, que íamos ver outros casos que íamos partilhar experiências, conselhos que acho que é fundamental a partilha, acho que é mesmo um ponto essencial disto tudo (...)” 1M-7

“(...) eu queria era conhecer outras pessoas, não me quis isolar, eu queria era conhecer, saber” 3M-16

É ainda descrito que algumas vezes, apesar da necessidade de partilhar, estas mães apresentam algumas dificuldades nesse processo.

“Sei que há outras mães que (...) ficam ali a matutar (...) a ideia e não querem falar” 3M-16

“(...) há mães que, não evitam o problema mas não querem falar disso” 3P-16

Já os pais parecem estar menos envolvidos na partilha de informação com outras famílias. Tendem a ser menos ativos nessa tarefa e apenas se sentem à vontade para falar com outros homens.

“(...) quando me comecei a relacionar com as pessoas da associação ele dizia que não sabia em que é que aquilo me ia ajudar.” 1M-7

“(...) não se sentia preparado para conhecer os miúdos” 1M-7

“(...) não querem ou não partilham tanto se calhar se os homens se juntarem mais eles falam todos sozinhos, nós se calhar falamos logo” 3M-16

Em síntese, a partilha de experiências e a procura pelo apoio de outras famílias tende a verificar-se mais por parte das mães. No entanto, também há aquelas que não querem partilhar. Já os pais, acabam por partilhar mas junto de pessoas do mesmo sexo.

“(...) isso faz um bocado a diferença, as pessoas terem a iniciativa para depois partirem para a internet para (...) ajudar os outros e partilharem, acho que isso é importante mas acho que parte mais delas” 1P-7

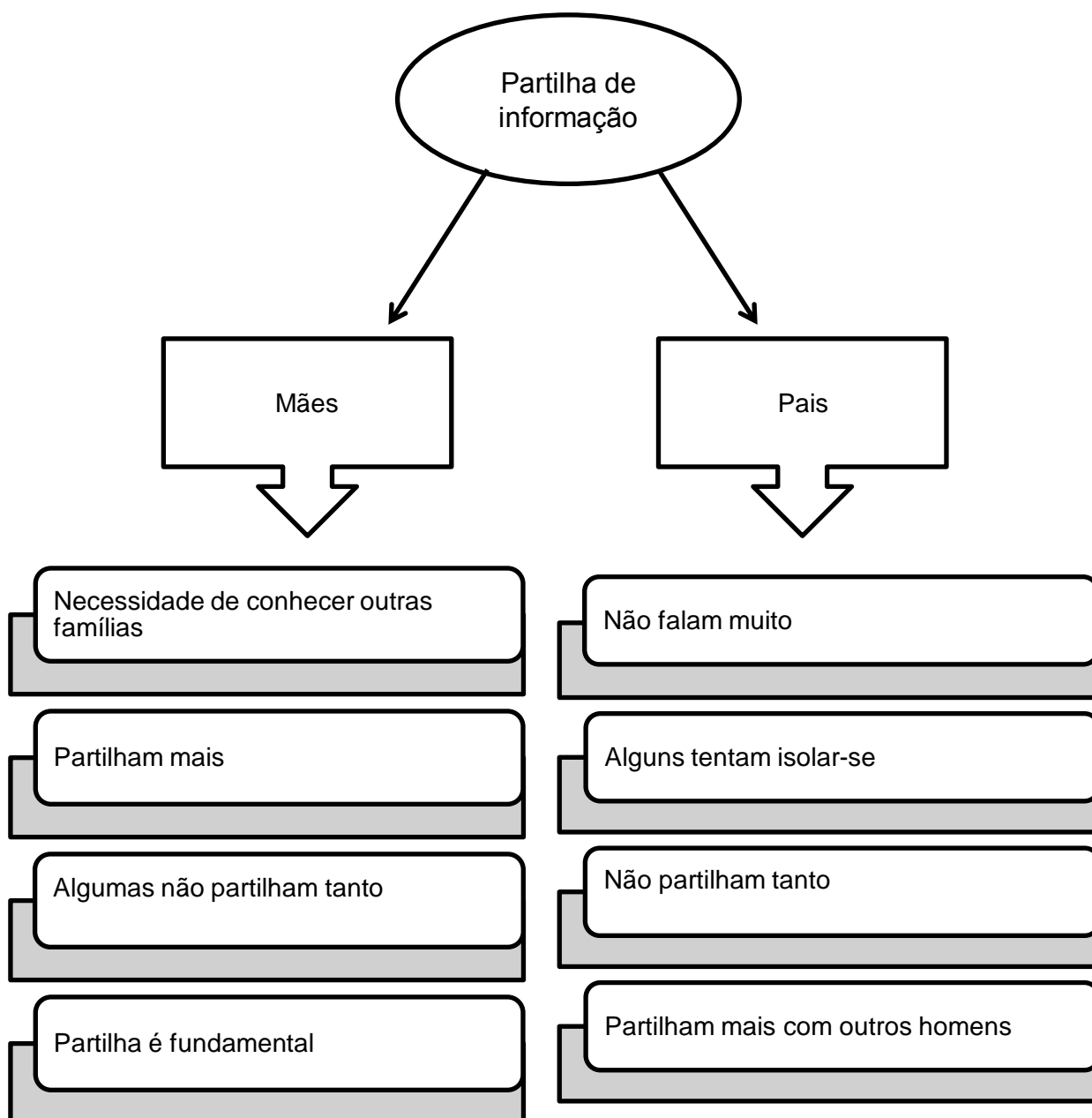


Fig. 4 - Categoria “Partilha de Informação”

Os resultados obtidos parecem ir de encontro a alguns estudos realizados sobre as diferenças entre mães e pais de crianças com deficiência que demonstram que as mães tendem a ser melhores comunicadoras interpessoais e de grupo (Pelchat et al., 2003) e procuram mais o apoio formal (profissional) e informal (pares, família) como estratégias de coping para promover o bem-estar psicológico (Lee, 2009).

3. Compreensão do problema

A terceira categoria refere-se às diferenças encontradas na forma de entender o problema.

Nesta categoria pretende-se analisar quais as diferenças no que concerne à visão de mães e pais sobre a forma como percebem a doença, o que fazem para a entender e quais os sentimentos que deste processo advêm.

Assim, devido à complexidade de dimensões que compõem esta categoria, durante a análise de dados surgiram 5 subcategorias (fig. 5) que agrupam as diferenças.

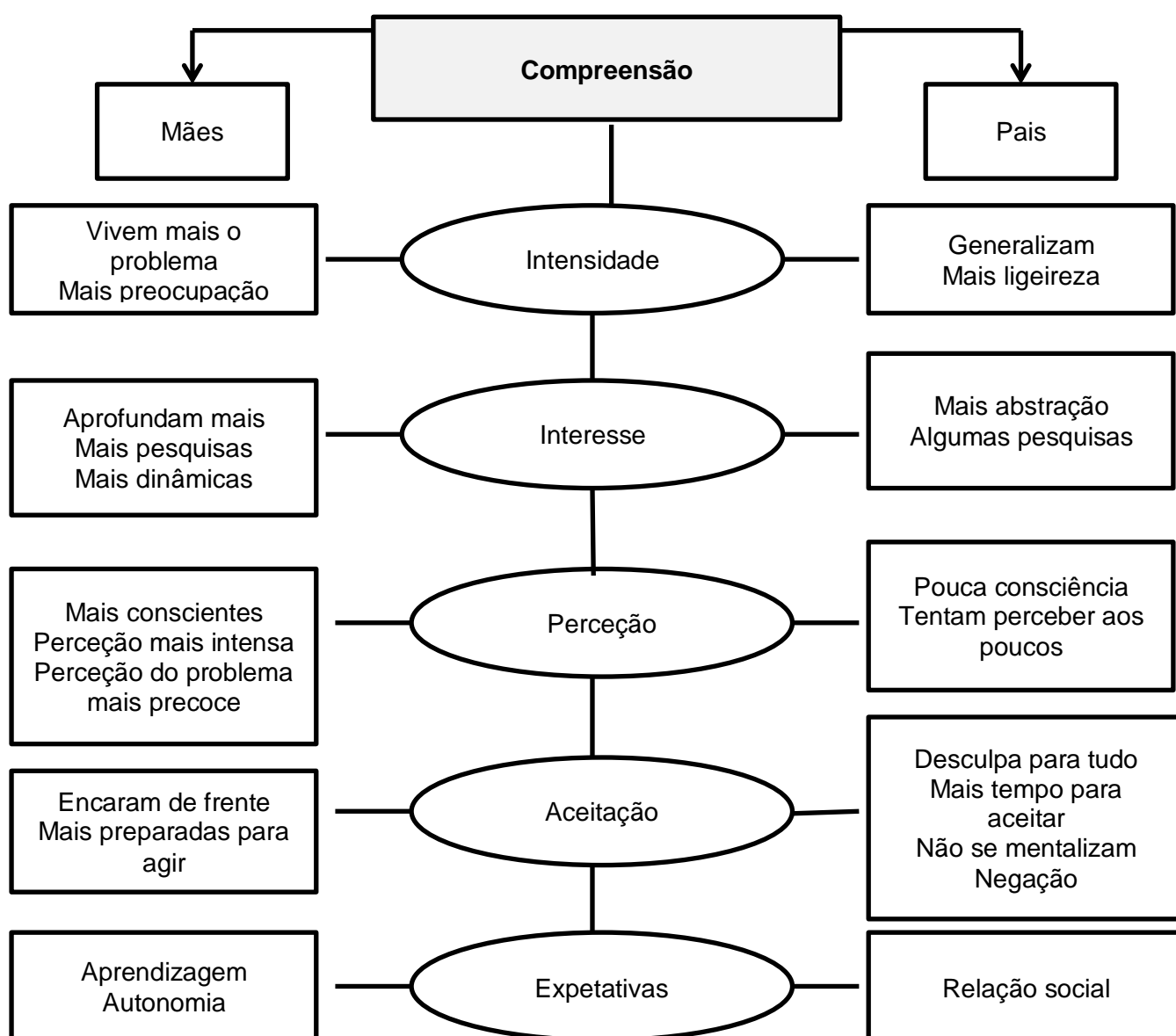


Fig.5 – Categoria “Compreensão” e as suas subcategorias

a) Intensidade

A subcategoria intensidade refere-se ao aprofundamento que é feito do problema e à ênfase que lhe é atribuída na vida destas mães e destes pais. Mães e pais não aprofundam o problema de forma igual.

As mães tendem a viver mais o problema, a pensar mais sobre ele, a fazer balanços sobre os aspetos com ele relacionados (como por exemplo, o tipo de tratamentos que os filhos podem fazer).

“(...) eu acho que as mães vivem sempre tudo mais intensamente.” 4M-7

“(...) na generalidade as mães sentem as coisas de outra forma.” 4M-7

“Eu acho que as mães vivem mais a situação.” 4P-7

*“(...) acho que vivo tão de perto como a minha esposa, embora ela se preocupe mais”
4P-7*

“vive tudo isto de forma mais intensa” 2P-5

*“(...) mas de um modo geral as mães vivem um bocado mais... veem a doença em si
mais intensamente.” 2P-5*

Por outro lado, os pais parecem experienciar todo este processo com menor intensidade.

“(...) vivo um bocado a parte boa, as brincadeiras, aquilo que ele faz, os seus progressos, o desenvolvimento em si...” 2P-5

“eu acho que nós generalizamos (...)” 4M-7

“Levam isto com mais ligeireza... ”ok, vamos ao café e”, e nós não.” 5M-14

“(...) a outra parte é viver com aquela preocupação... e eu não penso muito nisso”

b) Interesse

Esta subcategoria refere-se às diferenças relativas ao empenho e ao esforço que é feito por mães e pais no conhecimento da doença. Muitas vezes, para compreender o problema é necessário ter curiosidade e procurar informação, aprofundar as características do problema ajudam a aumentar os conhecimentos sobre ele.

De acordo com os dados, as mães tendem a ser mais empreendedoras neste processo, fazem mais pesquisas sobre o tema e são mais dinâmicas na partilha da informação que encontram. Para além disso, marcam presença em iniciativas que permitam o esclarecimento da Síndrome, como é o caso de *workshops* e congressos.

“ela é mais dinâmica do que eu nesse aspeto e está mais empenhada do que eu em resolver.” 4P-7

“Mas eu acho que são as mães que vão muito mais para a frente” 4P-7

“elas andam ali sempre a tentar ir buscar coisas e não as ponho lá mas também ando.” 4P-7

“ela já estava mais organizada” 7P-4

Já os pais realizam alguma pesquisa mas afirmam que são as mulheres que aprofundam mais, são elas que tomam a iniciativa de procurar novas respostas. Nos congressos, aproveitam o convívio para se abstrair do problema.

“(...) ela aprofunda muito mais as coisas, está muito mais no computador...” 2P-7
“Os pais aproveitam um bocadinho para se abstraírem um bocado da situação que se deparam diariamente” 4P-7

É importante referir que, na opinião de uma das mães entrevistadas, há pais que não têm interesse em saber pormenores acerca do problema.

“(...) há outros que não querem nem saber.” 3M-16

c) Percepção

Esta subcategoria diz respeito às diferenças que ocorrem na forma como mães e pais percebem a informação acerca do problema.

As mães acham que há uma percepção maternal mais intensa que lhes permite compreender que algo não está bem com o seu filho.

“as mães têm mais aquele sexto sentido, que tanto se fala, que têm as mulheres” 4M-7

“Eu acho que elas sabem desde muito cedo que algo se passa com os filhos (...)” 4M-7

“Ela tem uma percepção das coisas muito mais intensa (...)” 1M-8

No entanto, há uma mãe que afirma que demorou muito tempo a perceber o que se passava.

“Se calhar levei mais tempo, por perceber o que é que vinha aí, não sei.” 5M-14

No caso dos pais, estes são descritos como tendo menos consciência do problema. No entanto, essa consciência parece aumentar com o passar do tempo.

“(...) parece que ele não tem tanta consciência, agora sim, mas até aqui...” 1M-8

“não tem tido tanta consciência da gravidade/da realidade como eu...” 1M-8

“Em relação ao problema do A., tenta perceber todos os dias mais um bocadinho.”

2M-5

É importante referir que um dos pais entrevistados afirma que é a mulher quem o auxilia a perceber o que se passa com o filho e que lhe transmite informações, o que o ajuda a perceber melhor as coisas pois a informação já está digerida.

“(...) eu ao início andei baralhado.” 7P-4

“(...) a informação a mim já me chega muito mais crivada(...)” 7P-4

“(...) já chega tudo mais peneirado.” 7P-4

d) Aceitação

Após a perceção do problema e de se conhecerem as suas características, os pais enfrentam a difícil tarefa de assimilar a informação e se adaptar à nova realidade da deficiência, é tempo de se aprender a lidar com novas situações e de construírem novas expetativas.

Esta subcategoria remete-se à compreensão da forma como se procede esta aceitação. Novamente se verificaram diferenças nesta fase do processo de compreensão.

Os dados obtidos remetem para uma melhor aceitação por parte das mães, elas enfrentam a situação e preparam-se para agir.

“As mães acho que se agarram logo” 5M-14

“acho que os pais levam mais tempo a aceitar, do que nós mães” 5M-14

No entanto, também há mães que demoram mais a aceitar e outras que não aceitam a situação. De acordo com a opinião de uma das mães esta aceitação está muito relacionada com a personalidade de cada mulher.

“(...) há aquelas que não aceitam mesmo e pronto” 5M-14

“(...) nós mães é mais um misto, depende de cada uma de nós” 5M-14

Alguns pais apresentam um perfil de aceitação mais rígido, vivendo em negação durante algum tempo ou até mesmo desvalorizando os indícios de que algo não está correto no seu filho.

"ok, o meu filho está bem, não é nada disto", não querem encarar tanto de frente como as mães" 3M-16

"os pais em geral, não aceitam logo (...)" 5M-14

"penso que demoram mais a aceitar" 4M-7

"os pais têm sempre desculpa para tudo" 4M-7

"os pais querem ajudar os filhos mas não se mentalizam" 5P-14

"os pais têm sempre aquele discurso, isso não é nada., são coisas da tua cabeça e isso vai passar." 4M-7

"Portanto a minha reação ao início foi de completa negação." 7P-4

"Quando caí em mim, (...) percebi (...) que temos que agir." 7P-4

No entanto, também há alguns pais que aceitam logo. Todavia, quando chega a hora de dar a conhecer o problema do filho aos amigos esse processo tende a ser mais doloroso para estes pais.

"Alguns conseguem encarar a situação para a frente e ok, vamos lá embora a isto e vamos resolver" 5P-14

"não foi o meu caso porque na altura o X. aceitou bem e estava já convencido tanto como eu que alguma coisa se passava com o A." 4M-7

"Mas também houve aquela parte de dar a conhecer a amigos, (...) isso para ele foi mais difícil de aceitar." 4M-7

Em síntese, os dados demonstram que as mães tendem a aceitar com mais facilidade o problema do seu filho enquanto que os pais tendem a negar e a desvalorizar.

e) Expetativas

Após o processo de aceitação é fundamental que os pais tenham consciência das dificuldades e potencialidades dos seus filhos. As expetativas refletem o que é esperado por mães e pais relativamente ao que os seus filhos poderão alcançar, quais as tarefas que estes podem desempenhar.

Normalmente as mães estão muito preocupadas com a aprendizagem, as suas expetativas recaem sobre as capacidades cognitivas, tais como as aprendizagens escolares e a autonomia, bem como o processo de socialização.

“Estamos muito mais preocupadas e queremos que eles aprendam, a nível cognitivo, (...) saberem estar em sociedade, serem autónomos.” 5M-14
“ele tem de ser puxado... a mãe puxa um bocado mais por ele” 7P-4

Já os pais encontram-se preocupados com a felicidade dos seus filhos, com o seu bem-estar, não dando muito enfoque à aprendizagem.

“(...) os pais é mais o café, borgas” 5M-14
“Ok, isto está a correr bem, portanto tranquilo, não é preciso puxarmos muito mais” 7P-4
“não pensar no aspeto negativo e focar-me muito... Caramba ele é feliz” 7P-4

Os resultados vão de encontro ao que é descrito na literatura científica que remete para a existência de diferenças relativamente às expetativas. As expetativas das mães são mais autocentradas e dão ênfase aos cuidados básicos prestados à criança, em que se enquadra a aprendizagem e a autonomia. Já as expetativas dos pais centram-se mais nas atividades externas, como é o caso de atividades de lazer (Pelchat, 2003).

Em síntese, podemos observar que as principais diferenças na compreensão do problema se manifestam em diferentes dimensões. As mães, de uma forma geral, vivem o problema com mais intensidade e mais preocupação. Para além disso, apresentam uma maior facilidade em aceitá-lo e estão preparadas para agir nas diversas dificuldades que dele advêm. Esta aceitação deriva de uma perceção mais intensa do problema que decorre de grande interesse em conhecer através de pesquisas. As mães apresentam expetativas relacionadas à autonomia e desenvolvimento cognitivo dos seus filhos enquanto que as expetativas dos pais se relacionam com a felicidade do filho e o seu bem-estar apesar das dificuldades.

4. Relação com o filho

A relação de mães e pais com os seus filhos é fundamental no estudo de famílias de crianças com deficiência. Esta relação é condicionada por diferentes aspetos da vida de cada pessoa, nomeadamente os papéis que cada pessoa desempenha no seio da família, a compreensão que tem acerca do problema, a forma como partilha as suas experiências e procura conhecer as dos outros.

Esta categoria refere-se às diferenças relatadas entre pais e mães na forma como se relacionam com os seus filhos.

Também nesta categoria de análise se encontraram diferenças. Estas diferenças ocorrem em diversos aspetos da relação estabelecida entre mães e filhos e pais e filhos com Síndrome de X-Frágil. Estes aspetos serão focados nas 4 subcategorias de análise (fig. 6).

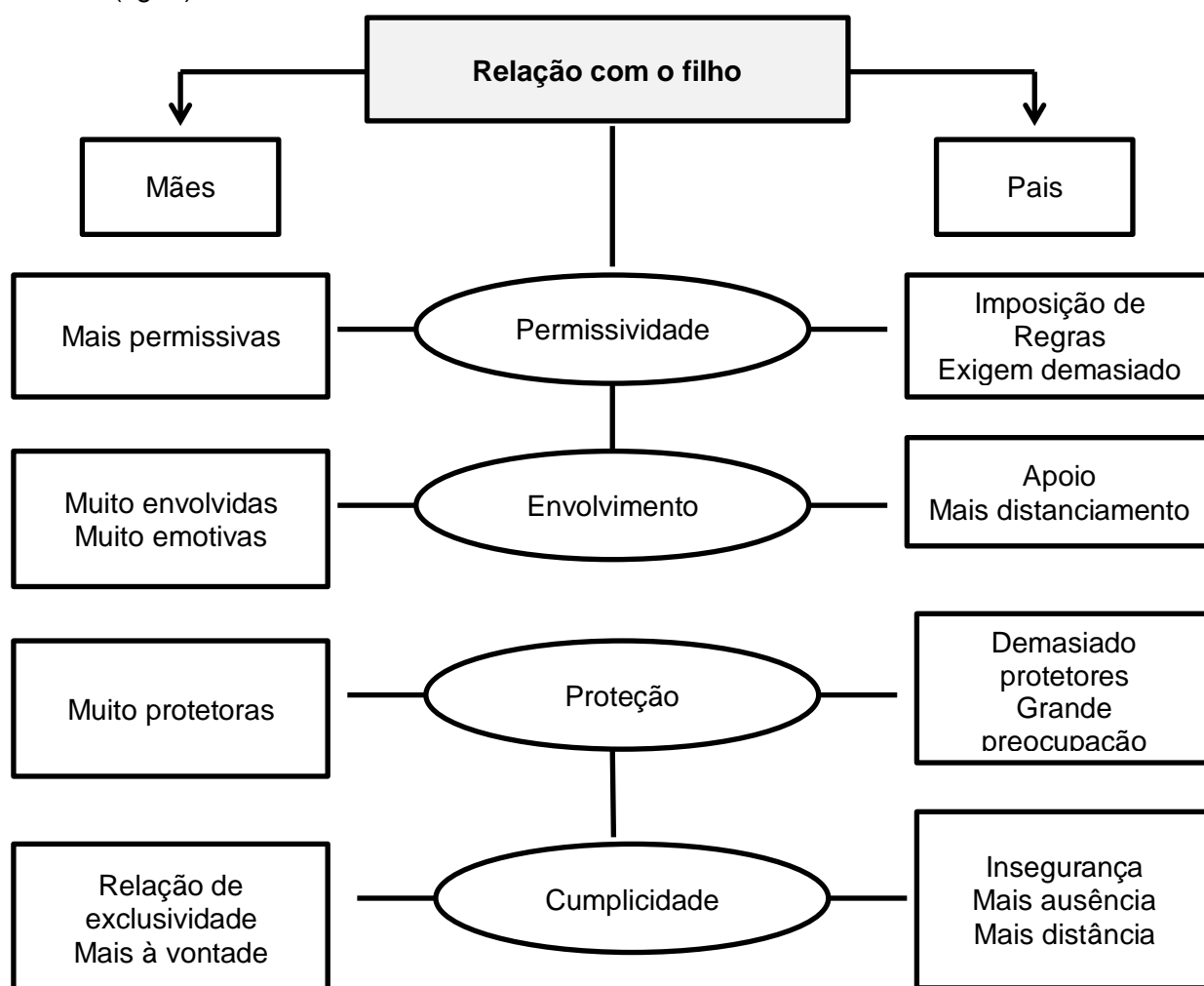


Fig. 6 – Subcategorias da categoria "Relação"

a) Permissividade

Esta subcategoria remete-nos para uma relação em que não existem barreiras, em que tudo é permitido e facilitado, em que não existem regras. A permissividade é um estilo parental que sobressai pela compreensão, tolerância e afetividade. Pais permissivos atribuem poucas punições e evitam sempre que possível o exercício da autoridade ou a imposição de regras e restrições.

De acordo com os dados, a permissividade é verificada principalmente na relação de mães e filhos. Não havendo referência à existência de uma relação de permissividade de pais com os filhos. No entanto, é de notar que apenas os pais caracterizam a relação de mães e filhos como permissiva.

“Transcende um bocado mais com a mãe do que comigo” 1P-8

“(...) ela deve ser mais permissiva nalgumas coisas” 1P-8

“a mãe permite mais” 1P-8

Em contrapartida, a relação dos pais com os seus filhos tendem a ser uma relação mais rígida em que domina a imposição da obediência e do respeito pela autoridade. Neste tipo de relação há imposição de regras que têm que ser respeitadas pela criança.

A relação de rigidez é descrita por mães e pais como sendo o tipo de relação estabelecida entre os pais e os filhos.

(...) sinto que ele não respeita muito a mãe. (...) Com o pai aquilo até treme, fica em sentido...” 6P-19

“Porque às vezes parece que ele quer exigir dele demasiado” 1M-8

“(...) de facto ele era e ainda é muito rígido” 2M-5

“tento impor-lhe regras” 1P-8

b) Envolvimento

Esta subcategoria pretende esclarecer qual é o grau de entrega de mães e pais na relação com os seus filhos, quais os principais sentimentos e o grau de proximidade existente.

Assim, os dados obtidos conduzem-nos para uma perspetiva que sugere que são as mães que mais se envolvem na relação com os seus filhos. São elas que mimam os seus filhos, que se encontram preparadas para fazer tudo o que lhes é possível para que eles se sintam bem.

“As mães são mais dadas, fazem tudo por eles” 5P-14

“A emoção é tanta (...)” 3P-16

“Entidade materna que tem aquela envolvimento toda” 3P-16

Já os pais encontram-se envolvidos na relação mas de forma mais instrumental, de dar apoio e não tanto de forma emocional.

“Os pais acompanham, fazem o que é preciso, mas lá está: mães...” 5P-14

“(...) fiz de tudo para o manter feliz, dentro dos possíveis” 5P-14

c) Proteção

Esta subcategoria diz respeito à forma como mães e pais protegem os seus filhos dos perigos. Nesta subcategoria não se verificou uma grande diferença entre mães e pais o que sugere que ambos são protetores na relação. É importante salientar que as mães afirmam que os pais são mais protetores e os pais afirmam que são as mães que protegem mais os seus filhos.

“Existe um lado mais protetor, a mãe é como se diz um bocado mais galinha” 2P-

5

“Tu não és um pai galinha, és um pai peru. Para, deixa-os.” 2M-5

No entanto, os pais tendem a superproteger os filhos com medo que eles sofram de represálias e, muitas vezes, a proteção faz com que impeçam o filho de experimentar novas situações.

“Ele é demasiado protetor com medo que... sempre muito negativo.” 2M-5

“e ele em vez de o deixar passar pelos buracos, ou não, mas deixá-lo experimentar... começou: “desvia-te, trava... desvia”.” 2M-5

Os resultados demonstram que a proteção por parte dos pais normalmente está relacionada com as expectativas que têm em relação aos filhos, protegendo-os das suas limitações. Já as mães parecem proteger os filhos num sentido mais afetivo.

d) Cumplicidade

A cumplicidade é uma relação que se vai construindo desde o momento da conceção até ao final da vida. Ela vai sendo construída todos os dias através das experiências que mães e pais vão tendo com os seus filhos. No entanto, esta relação de cumplicidade não é igual na relação de pais e filhos e mães e filhos, ela pode ser influenciada pelos papéis sociais, pela dedicação na relação ou até mesmo pelo

conhecimento que mães e pais têm dos seus filhos, das suas potencialidades e limitações.

Assim, de acordo com os dados obtidos, verificou-se que a relação de cumplicidade é mais forte entre mães e filhos. Os pais, talvez por se encontrarem mais tempo fora de casa ou até mesmo por aquilo que é definido pelos papéis convencionais, tendem a manter uma menor relação de cumplicidade com os filhos e até mesmo uma certa insegurança.

“nos trabalhos de casa porque ele traz algumas coisas para fazer e eles não conseguiam fazer um com o outro” 1M-8

“era só com a mãe” 1M-8

“ele sente-se mais à vontade com a mãe” 1P-8

Em síntese, como podemos ver na fig. 6, as mães adotam um estilo parental de permissividade na relação com os seus filhos, envolvem-se totalmente na relação, fazendo tudo o que está ao seu alcance para verem os filhos felizes. Este envolvimento faz com que os filhos se sintam mais à vontade na relação com as mães.

Já os pais são descritos como demasiado protetores, inseguros principalmente nos primeiros meses de vida dos filhos, o que condiciona um pouco os cuidados ao filho, mais distantes na relação e tendem a adotar um estilo parental autoritário, impondo regras e exigindo demasiado dos seus filhos.

Os resultados obtidos vão de encontro à literatura científica que demonstra que as mães de crianças deficientes demonstram uma maior eficácia parental do que os pais (Kersh, 2006).

5. Dificuldades sentidas

Ter uma criança com qualquer tipo de deficiência não é fácil para os pais, estes passam por períodos de choque e negação e, muitas vezes, estes sentimentos provocam algumas dificuldades na relação com os seus filhos (Carvajal & Aldridge, 2011).

Assim, a categoria dificuldades sentidas apresenta as principais diferenças nas dificuldades sentidas por pais e mães. Desde as dificuldades no desempenho dos seus papéis sociais, passando pela partilha de experiências com outras pessoas e na compreensão do problema até à relação estabelecida com os seus filhos.

As principais diferenças nas dificuldades sentidas encontram-se no tempo que estes pais dedicam aos filhos, na ansiedade face à entrada dos filhos na escola, a rejeição social e os sentimentos de negativismo e culpa (fig. 7) Estas diferenças serão descritas pormenorizadamente de seguida.

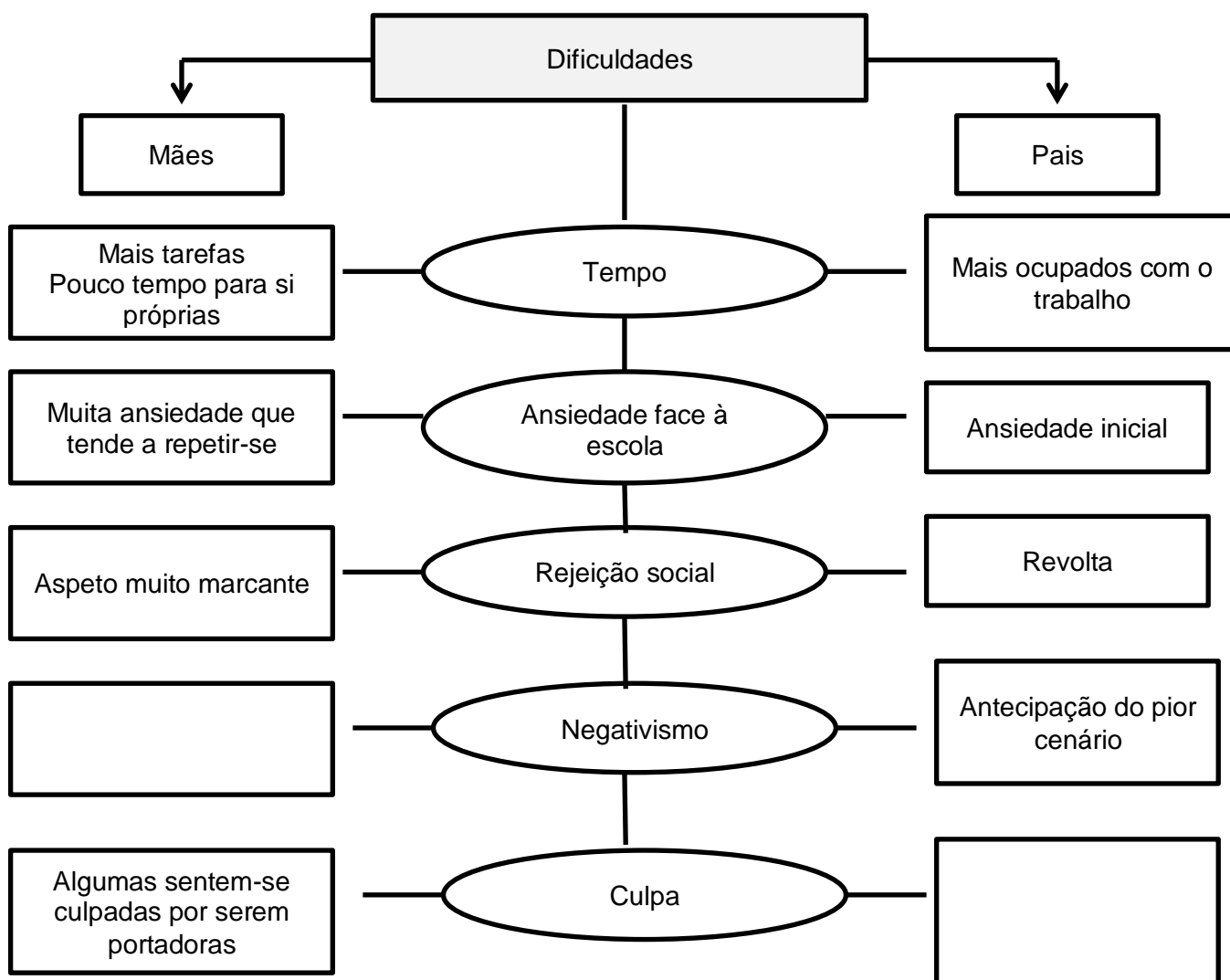


Fig. 7 – Subcategorias da categoria “Dificuldades Sentidas”

a) Tempo

Como se verificou na análise anterior relativamente aos papéis desempenhados, normalmente são as mães quem cuidam dos seus filhos a maior parte do tempo, o que faz com que as mães tenham menos tempo para si próprias e para a realização de outras tarefas.

“Sei que ele também trabalha bastante [outro pai]” 4P-7

“mas eu também não tenho tempo para mais.” 4P-7

“era um tormento porque era tudo para mim” 1M-8

Já os pais preenchem o seu tempo com o trabalho, o que lhes deixa pouco tempo para acompanhar o seu filho, o que terá repercussões na relação estabelecida com o mesmo.

“Sei que ele também trabalha bastante [outro pai]” 4P-7

“(...) eu também não tenho tempo para mais” 4P-7

b) Ansiedade face à escola

A entrada na escola é para os pais um período vivido com bastante ansiedade. É um período que traz mudanças, novas etapas a atingir e é bastante complicado para estes pais encontrarem uma escola que aceite o seu filho.

Enquanto que os pais sentem esta ansiedade numa fase inicial da entrada dos seus filhos na escola, para as mães este período é vivido de forma mais intensa, o que gera uma grande apreensividade quanto à adaptação do seu filho face a uma nova realidade e a mudança de uma escola para a outra.

“A ansiedade que a minha mulher teve, (...) na primeira vez, é natural.” 3P-16

“A ansiedade (...) volta a acontecer” 3P-16

Apesar da ansiedade ser sentida por ambos os progenitores, as mães normalmente tendem a sentir uma maior pressão e ansiedade face à entrada dos filhos na escola. A análise dos resultados não revelou o relato de ansiedade noutras situações da vida destas famílias. No entanto, com a análise verificou-se que são as mães que tendem a experimentar maiores níveis de ansiedade no que concerne à entrada na escola.

c) Rejeição social

Durante a procura por uma escola onde estes pais possam matricular os filhos, há respostas que nem sempre são agradáveis de ouvir. Muitas vezes as escolas negam o acesso destas crianças ao ensino. Esta negação provoca sentimentos diferentes em mães e pais.

Nas mães esta situação gera ansiedade e frustração e este processo é recordado como sendo um aspeto muito marcante no percurso de vida destas crianças.

“(...) mas é uma situação do privado, a minha mulher ficou muito sentida com uma situação...” 3P-16

“(...) ela foi aos privados e negaram a situação...” 3P-16

“Foi uma coisa que a marcou muito” 3P-16

Já os pais descrevem um sentimento de revolta face a esta rejeição dos seus filhos. Esta rejeição é apenas relatada pelos pais aquando da entrada na escola, não havendo dados que nos permitam saber se há revolta noutras etapas da vida destes pais.

“(...) às vezes também nos chocamos um bocadinho mais (...) as escolas querem-se pautar e depois não aceitam estas situações” 3P-16

d) Negativismo

As dificuldades dos filhos geram nos pais sentimentos de proteção mas também geram algum negativismo associado ao medo que algo possa acontecer com os seus filhos.

Este negativismo é experimentado por um dos pais que participou no estudo e marca a forma como este encara a fragilidade do seu filho. O medo associado parece também ter um grande impacto na relação com o filho, que é traduzido por uma superproteção.

“sendo sempre muito negativo, antecipando sempre o cenário pior que possa vir a acontecer” 2M-5

e) Culpa

Enquanto que o negativismo aparece atribuído apenas aos pais, a culpa é um sentimento que é associado a algumas mães por terem transmitido o X-Frágil aos seus filhos. Este sentimento de culpa gera angústia.

“nem em todas acontece o sentimento de culpa” 5M-14

“Sim, ser portadora se calhar também pode explicar estas diferenças.” 2P-5

Em síntese, podemos verificar que existem também diferenças no tipo de dificuldades sentidas por pais e mães relativamente à deficiência do seu filho. Estas diferenças demonstram que as mães têm menos tempo para si próprias pois estão muito sobrecarregadas com o seu trabalho e com o cuidado prestado aos seus filhos. As mães apresentam uma maior ansiedade face à entrada dos seus filhos na escola e

em relação à rejeição social por parte do sistema educativo. A culpa é um sentimento experimentado por algumas destas mães.

Por outro lado, os pais experimentam um sentimento de negativismo que parece decorrer do medo e da angústia de que algo de errado possa acontecer com o seu filho. Os resultados obtidos vão de encontro à literatura que demonstra que as mães de crianças com X-Frágil apresentam maiores níveis de ansiedade do que os pais e mães de crianças com outros tipos de deficiência apresentam um maior nível de ansiedade por causa de um maior número de tarefas domésticas e cuidados prestados ao filho (Head & Abbeduto, 2007).

6. Categoria Central: Estereótipos sociais

Face à questão colocada, encontrámos assim 5 categorias principais de resposta. Devido à natureza desta questão, emergiu como categoria principal a categoria “Estereótipos sociais” que descreve todas as diferenças encontradas e que permite relacioná-las.

As principais categorias que emergiram foram então:

- a) Papéis atribuídos;
- b) Partilha de informação;
- c) Compreensão do problema;
- d) Relação com os filhos;
- e) Dificuldades sentidas;

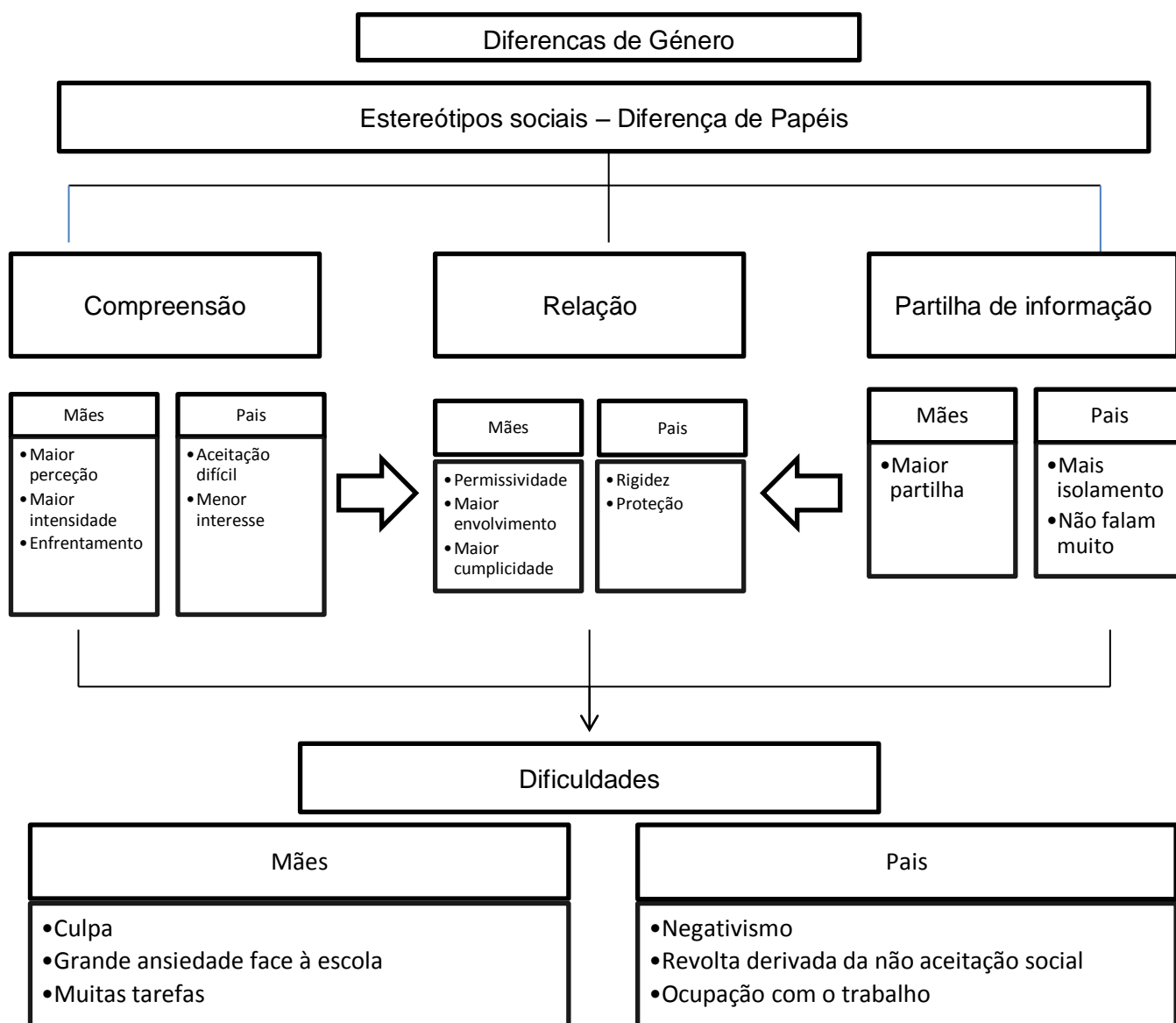


Fig. 8 –Categoria Central “Estereótipos Sociais”

Para além das diferenças genéticas entre os sexos, é esperado que homens e mulheres se comportem de uma maneira diferente e assumam papéis diferentes, na maior parte das sociedades (Amâncio, 1994). West e Zimmerman (1991) sugerem que as sociedades produzem e mantêm diferenças de género que se tornam notórias através de vários processos bem como a socialização, a ação das instituições sociais e a interação entre as pessoas.

De uma forma resumida, os estereótipos sociais são generalizações acerca dos membros de um grupo e que derivam do processo cognitivo da categorização. Para

que os estereótipos possam ser considerados sociais devem ser partilhados por um elevado número de indivíduos (Tajfel, 1983). Entende-se por categorização social “o processo através do qual se reúnem os objetos ou acontecimentos sociais em grupos, que são equivalentes no que diz respeito às ações, intenções e sistemas de crenças do indivíduo” (Tajfel, 1983, p. 290).

Concluindo, os estereótipos de género são um conjunto de crenças partilhadas e organizadas acerca das características dos homens e das mulheres (Golombok & Fivush, 1994; Williams & Best, 1990), no entanto estes pensamentos podem não corresponder à realidade.

É através do processo de socialização dos papéis sexuais (socialização feita essencialmente no seio da família) que determinados papéis sociais são associados a cada um dos sexos, definindo-se deste modo as diferenças no perfil de personalidade de homens e mulheres (Amâncio, 1994). O significado do género tem também influência no comportamento, nas instituições sociais e sua organização, tais como o trabalho, a reprodução, os cuidados com as crianças, a família e a educação (Hare-Mustin & Marecek, 1990a), como foi possível verificar nos resultados do presente estudo. As mães tendem a assumir um maior número de tarefas domésticas e é-lhes atribuída a responsabilidade de educar os filhos enquanto os pais trabalham para sustentar a família.

Relativamente à problemática do X-Frágil, mães e pais demonstram através das suas narrativas que existem diferenças na forma como veem a deficiência do seu filho e que essas diferenças são fortemente marcadas pelos estereótipos sociais de género que influenciam todos os aspetos da vida destas famílias.

O homem encarado pela sociedade como o “pilar” da família, mantém um certo distanciamento do problema do seu filho, já a mulher quer respostas e tenta encontrar soluções para as dificuldades do seu filho. Como também foi possível demonstrar em alguns estudos sobre as diferenças de género entre mães e pais relativamente à deficiência, as mães tendem a ser mais ansiosas face às situações de adaptação pelas quais os seus filhos têm que passar, como é o caso da entrada na escola.

Como podemos verificar na fig. 8, todas as categorias de resposta são influenciadas pelos estereótipos sociais e pela diferença de papéis. Assim, os estereótipos sociais marcam a forma como mães e pais compreendem o problema, como este é partilhado com os outros, por sua vez esta partilha vai influenciar a compreensão do problema, através do conhecimento de experiências de outras

famílias. A relação também é influenciada pelos estereótipos sociais que estão na origem da diferença de papéis. Por fim, todas estas relações irão determinar as dificuldades sentidas por estes pais e mães na forma como experienciam todo o percurso de desenvolvimento dos seus filhos.

Capítulo VI – Conclusões, implicações clínicas e direções futuras

No nosso estudo pretendemos perceber se existem diferenças na forma como mães e pais veem e lidam com a problemática do SXF.

As perguntas de investigação foram: “Na opinião de mães e pais haverá diferença na forma como estes lidam com o desenvolvimento do seu filho com SXF?”, “Quais são essas diferenças” e “Porque ocorrem?”.

Foram encontradas diferenças em 5 domínios diferentes: papéis atribuídos, partilha de informação, compreensão do problema, relação com o filho e dificuldades sentidas. A categoria central demonstrou que todas as diferenças são fortemente marcadas pela presença dos estereótipos sociais.

Relativamente aos Papéis atribuídos, que se referem aos papéis atribuídos às mães e aos pais e às características que lhes são associadas, verificou-se que as mães têm o papel de principais cuidadoras e os pais são vistos como o elemento forte da família, que trabalha e apoia a mulher e o filho, para tal estabelece algum distanciamento.

A troca de informação relaciona-se com as experiências, dúvidas e expetativas. Esta categoria de respostas mostrou que são as mães que partilham mais informação e trocam experiências com outros pais.

A compreensão do problema refere-se à visão de mães e pais sobre a forma como estes percecionam a doença, o que fazem para a entender e quais os sentimentos que deste processo advêm. Os resultados mostraram que as mães têm uma perceção mais intensa do problema, fazem mais pesquisas e aceitam o problema mais precocemente do que os homens.

Na relação com os filhos analisou-se a forma como as diferenças na compreensão do problema, na troca de informação e nos papéis que mãe e pai desempenham influenciam a relação com os seus filhos. Os principais resultados mostram que as mães são mais envolvidas, mais permissivas e mais cúmplices na relação com os seus filhos. Já os pais mostram-se mais rígidos e superprotetores.

Por fim a categoria dificuldades sentidas foram analisadas as principais dificuldades encontradas no desempenho dos papéis sociais passando pela partilha

de experiências com outras pessoas e na compreensão do problema até à relação estabelecida com os seus filhos.

Das 5 categorias que foram analisadas neste estudo, emergiu a categoria central “Estereótipos Sociais/Diferenças de Papéis” que explica todas as diferenças encontradas na análise das narrativas. Os Estereótipos Sociais fazem parte do processo de categorização social que marca a forma como homens e mulheres se comportam não só no dia-a-dia nas suas atividades profissionais como também na relação com a sua família e as tarefas que desempenham em determinado contexto.

Os resultados mostraram que as mães apresentam sentimentos de culpa pelo fato de serem portadoras, uma grande ansiedade face à entrada do filho na escola e um grande número de tarefas para realizar. Já os pais apresentam um sentimento de negativismo associado ao medo de que algo possa acontecer com o filho. Ao contrário das mães o seu tempo encontra-se preenchido com o trabalho, o que deixa pouco tempo para dedicar à família, o que parece ter repercussões na relação com os filhos.

No que respeita às limitações/estudos futuros, podemos dizer que as narrativas analisadas nesta investigação são apenas opiniões.

Como sugestão para estudos futuros, poder-se-á analisar a entrevista completa realizada aos pais e mães no estudo de Franco (2013) em busca de evidências das diferenças que ocorrem na forma como estes pais e mães lidam com a problemática da SXF e não apenas analisando a pergunta “Na sua opinião, há diferenças como mães e pais lidam com o problema do seu filho?”.

As pesquisas sobre as famílias de crianças com SXF têm-se revelado insuficientes para a caracterização das mesmas. Assim, a presente investigação visa dar uma contribuição para a caracterização das principais diferenças que ocorrem na perceção de mães e pais sobre a problemática da SXF. Os resultados deste estudo apresentam relevância para a prática clínica, uma vez que dão um contributo para o conhecimento e compreensão destas famílias, fornecendo pistas para ação junto das mesmas. Para além disso, este estudo ajuda na construção de respostas adequadas às necessidades destas crianças e jovens e suas famílias, nomeadamente os pais que são os principais cuidadores.

Referências

Abbeduto, L. & Hagerman, R. J. (1997). Language and communication in fragile X syndrome. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews*, 3, 313-322.

Abbeduto L., Murphy M.M., Kover S.T., Giles N.D., Karadottir S., Amman A. (2007). Signaling non comprehension of language: A comparison of Fragile X syndrome and Down syndrome. *American Journal on Mental Retardation* 2008; 113, 214-230.

Abidin, R.R. (1995). *Parenting Stress Index*. VA: Pediatric Psychology Press.

Amâncio, L. (1994). *Masculino e feminino: a construção social da diferença*. Lisboa: Edições Afrontamento.

Amiri, K., Hagerman, R. J., Hagerman, P.J. (2008). Fragile X–Associated Tremor/Ataxia Syndrome - An Aging Face of the Fragile X Gene. *Archives of Neurology*, 65 (1), 19-25.

Bailey, D. B., Bishop, E., Raspa, M., & Skinner, D. (2012). Caregiver opinions about fragile X population screening. *Genetics in Medicine*, 14, 115–121.

Bailey, D.B., Skinner, D., Hatton, D. & Roberts, J. (2000). Family experiences and factors associated with the diagnosis of fragile X syndrome. *Developmental and Behavioral Pediatrics*, 21, 315-321.

Bailey, D. B., Skinner, D. & Sparkman, K. L. (2003). Discovering fragile X syndrome: family experiences and perceptions. *Pediatrics*, 111 (2), 407-416.

Beckman, J. (1991). Comparison of mother's and father's perceptions of the effect of young children with and without disabilities. *Journal of Mental Retardation*, 95 (5): 585-595.

Berry-Kravis, E., Abrams, L., Coffey, S. M., Hall, D. A., Greco, C., Gane, L. W., Grigsby, J., Bourgeois, J. A., Finucane, B., Jacquemont, S., Brunberg, J. A., Zhang, L., Lin, J., Tassone, F., Hagerman, P. J., Hagerman, R. J., & Leehey, M. A. (2007). Fragile X-associated tremor/ataxia syndrome: clinical features, genetics, and testing guidelines. *Movement Disorders*, 22(14), 2018-30

Botell, M. L., Pieiga, E. M., Bermúdez & La Fuente, A.M. (2006). Syndrome fragile X. *Revista Cubana de Medicina Genética Integrada*. 22 (3).

Boy, R., Correia, P.S., Llerena, J.C., Machado-Ferreira, M.D., Pimentel, M.M. (2001). Fragile X syndrome confirmed by molecular analysis: a case-control study with pre and post-pubertal patients. *Arquivos de Neuropsiquiatria*, 59 (1), 83-88.

Bristol, M., Gallagner, J. & Schopler, E. (1988). Mothers and fathers of young developmentally disabled and nondisabled boys: Adaptation and spousal support. *Journal of developmental psychology*, 24 (3), 441-451.

Butler, M. G. & Najjar, J. L. (1988). Do some patients with fragile X syndrome have precocious puberty? *American Journal of Medical Genetics*, 31, 779-781.

Carrion, A. C., Córdoba, A. I., & Collado, A. G. (2003). Diferencias en la percepción de influencia de los acontecimientos vitales en hombres y mujeres. *Revista Latino americana de Psicología*, 35,19-26.

Carvajal, I. F. & Aldridge, D. (2011). *Understanding Fragile X Syndrome: A Guide for Families and Professionals*. London: Jessica Kingsley Pub.

Charmaz K. A. (2009). *Construção da Teoria Fundamentada: guia prático para análise qualitativa*. Porto Alegre: Artmed.

Chen, L., Hadd, A., Sah, S., Filipovic-Sadic, S., Krosting, J., Sekinger, E., Pan, R., Hagerman, P, Stenzel, T., Tassone, F., Latham, G. J. (2010). An Information-Rich CGG Repeat Primed PCR That Detects the Full Range of Fragile X Expanded Alleles and Minimizes the Need for Southern Blot Analysis. *Journal Molecular Diagnosis*, 12, 589-600.

Coffey, S. M., Cook, K., Tartaglia, N. Tassone, F., Nguyen, D. V., Pan, R., Bronsky, H. E., Yuhas, J., Borodyanskaya, M., Grigsby, J., Doerflinger, M., Hagerman, P. J., Hagerman, R. J. (2008). Expanded clinical phenotype of women with the FMR1 premutation. *American Journal of Medical Genetics A*, 146A, 1009-1016.

Cohen, M., Neri, G. & Weksberg, R. (2002). *Overgrowth Syndromes*, Oxford: Oxford University Press.

Corbin, J. & Strauss, A. (2008). *Pesquisa Qualitativa – Técnicas e procedimentos para o desenvolvimento de teoria fundamentada*. Porto Alegre: Artmed.

Cornish, K. M., Levitas, A., & Sudhalter, V. (2007). Fragile X Syndrome: the journey from genes to a behavior. In M.M. Mazzocco (Ed.), *Neurogenetic Developmental Disorders: manifestation and identification in childhood* (pp. 1-50). New York: MIT Press.

Cornish, K., Sudhalter, V. & Turk, J. (2004). Attention & language in fragile X. *Mental Retardation & Developmental Disabilities Research Reviews*, 10, 11-16.

Corrigan, E., Nelson, L. (2007). The FMR1 premutation and reproduction. *Fertility and Sterility*, 87, (3) 456-465.

Creswell, W. J. (2007) *Projeto de Pesquisa: Métodos qualitativo, quantitativo e misto* (2ª ed). Porto Alegre: Bookman e Artmed.

Davis, O. N. & Carter, S. A. (2008). Parenting Stress in Mothers and Fathers of Toddlers with Autism Spectrum Disorders: Associations with Child Characteristics. *Journal of Autism & Developmental Disorder*, 38, 1278–1291. doi: 10.1007/s10803-007-0512-z

Desprez-Bouanchaud, A., Doolaege, J. & Ruprecht, L. (1987). *Guidelines on Gender-Neutral Language*. Paris: UNESCO.

Dewey, D. & Crawford S. G. (2007). Correlates of Maternal and Paternal Adjustment to Chronic Childhood Disease. *Journal of Clinical Psychology Medical Settings*, 14, 219–226. doi: 10.1007/s10880-007-9069-4

Farzin, F., Perry, H., Hessel, D., Loesch, D., Cohen, J., Bacalman, S., Gane, L., Tassone, F., Hagerman, P., & Hagerman, R. (2006). Autism spectrum disorders and attention-deficit/hyperactivity disorder in boys with the fragile X premutation. *Journal of Developmental Behavior Pediatrics*, 27(2), 137-144.

Fernandes, E. M. & Maia, A. (2001). Grounded Theory. In E. M. Fernandes & L. S. Almeida (Eds), *Métodos e Técnicas de Avaliação. Contributos para a prática e investigação* (pp. 49-76). Braga: Centro de estudos em Educação e Psicologia.

Feinstein, C. & Reiss, A. L. (1998). Autism: The point of view from fragile X studies. *Journal of Autism & Developmental Disorders*, 28, 393-405.

Filipovic-Sadic, S., Sah, S., Chen, L., Krosting, J., Sekinger, E., Zhang, W., Hagerman, P. J., Stenzel, T. T., Hadd, A. G., Latham, G. J., Tassone, F. (2010). A novel FMR1 PCR method for the routine detection of low abundance expanded alleles and full mutations in fragile X syndrome. *Clinical Chemistry*, 56 (3), 399-408.

Ford-Gilboe, M., West, J. et al., (2005). Strengthening capacity to limit intrusion: theorizing family health promotion in the aftermath of woman abuse. *Qualitative Health Research*, 15 (4), 477-501.

Franco.V.(org) (2013). *Síndrome de X Frágil- Pessoas, contextos e percursos*. Évora: Ed. Aloendro.

Franke, P., Leboyer, M., & Gansicke, M. (1998). Genotype-phenotype relationship in female carriers of the permutation and full mutation of FMR1. *Psychiatric Research*, 80, 113-127.

Fu, Y.H., Kuhl, D. P. A., Pizzuti, A., Pieretti, M., Sutcliffe, J., Richards, S., Verkerk, A. J. M. H., et al (1991) Variation of the CGG repeat at the fragile X site results in genetic instability: resolution of the Sherman paradox. *Cell* 67,1047-1058.

Garber, K. B., Visootsak, J., & Warren, S. T. (2008). Fragile X syndrome. *European Journal of Human Genetics*, 16 (6), 666-672.

Giddens, A. (1994). *Modernidade e identidade pessoal*. Lisboa: Celta

Goldson, E. & Hagerman, R. J. (1993). Fragile X syndrome and failure to thrive. *American Journal of Disability Children*, 147(6), 605-607.

Golombok, S., & Fivush, R. (1994). *Gender Development*. NY: Cambridge University Press.

González, R. F. (2000) *La investigación cualitativa en Psicología: rumbos y desafíos*. México: D.F., International Thomson Editors.

Gothelf, D., Furfaro, J.A., Hoeft, F., Eckert, M.A., Hall, S.S., O'Hara, R., Erba, H.W. Ringel, J., Hayashi, K.M., Patnaik, S. Golianu, B., Kraemer, H.,Thompson, P. M., Piven, J. & Reiss, A.L. (2007). Neuroanatomy of Fragile X Syndrome Is Associated with Aberrant Behavior and the Fragile X Mental Retardation Protein (FMRP). *Annals of Neurology*. 63:40-51.

Goulding, C. (2002). *Grounded theory: A practical guide for management, business, and market researchers*. London: Sage.

Gupta, K. R. & Kaur, H. (2010). Stress among parents of children with intellectual disability. *Asia Pacific Disability Rehabilitation Journal*, 21 (2), 118-126.

Hagerman, P. J., & Hagerman, R. J. (2004). The fragile X premutation: A maturing perspective. *American Journal of Human Genetics*, 7 (4), 805–816.

Hagerman, R. J., & Hagerman, P. J. (2002). *Fragile X syndrome: Diagnosis, treatment, and research*. Baltimore: Johns Hopkins University Press.

Hagerman, R. J., Leehey, M., Heinrichs, W., Tassone, F., Wilson, R., Hills, J., Grigsby, J., Gage, B., & Hagerman, P. J. (2001). Intention tremor, parkinsonism, and generalized brain atrophy in male carriers of fragile X. *Neurology*, 57, 127–130.

Hall S.S., Lightbody A. A., Hirt M, Rezvani A, Reiss AL. (2011). Autism in fragile X syndrome: a category mistake? *Journal of American Academy Children & Adolescent Psychiatry*, 49 (9), 921-33.

Hamlin, A. A., Sukharev, D., Campos, L., Mu, Y., Tassone, F., Hessler, D., Nguyen, D. V., Loesch, D., & Hagerman R. J. (2012). Hypertension in FMR1 premutation males with and without fragile X-associated tremor/ataxia syndrome (FXTAS). *American Journal of Medical Genetics A*, 158A(6), 1304-1309.

Hare-Mustin, R. T., & Marecek, J. (1990). *Making a difference: Psychology and the construction of gender*. New Haven, CT: Yale University Press.

Hastings, P. R., Kovshoff, H., Ward, J. N., Espinosa, F. Brown, T. & Remington, B. (2005). Systems Analysis of Stress and Positive Perceptions in Mothers and Fathers of Pre-School Children with Autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 35, 635-644.

Hatton, A.R., Subramaniam, V., Lopez, A.J. (1998). Generation of alternative Ultrabithorax isoforms and stepwise removal of a large intron by resplicing at exon-exon junctions. *Molecular Cell*, 2 (6): 787-796.

Head, S. L. & Abbeduto, L. (2007). Recognizing the Role of Parents in Developmental Outcomes: A Systems Approach to Evaluating the Child with Developmental Disabilities. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews*, 13, 293–301.

Hessler, D., Dyer-Friedman, J., Glaser, B., Wisbeck, J., Barajas, G.R., Taylor, A. & Reiss, A. (2001). The influence of environmental and genetic factors on behavior problems and autistic symptoms in boys and girls with fragile X syndrome. *Pediatrics*, 108, 76-88.

Hessl, D., Tassone, F., Loesch, D. Z., Berry-Kravis, E., Leehey, M. A., Cane, L. W., Barbato, I., Rice, C., Could, E., Hall, D. A., Grigsby, J., Wegelin, J. A., Harris, S., Lewin, F., Weinberg, D., Hagerman, P. J., & Hagerman, R. J. (2005). Abnormal elevation of FMR 1 mRNA is associated with psychological symptoms in individuals with the fragile X premutation. *American Journal of Medical Genetics & Neuropsychiatry Genetics*, 139,115-121.

Hunter, J. E., Rohr, J. K., Sherman, S.L. (2010), Co-occurring diagnoses among FMR1 premutation allele carriers. *Clinical Genetics*. 77, 374–381

Jeon, Y. (2004). The application of grounded theory and symbolic interactionism. *Scandinavian Journal of Caring Sciences*, 18 (3), 249–256.

Johnston, C., Eliez, S. & Dyer-Friedman, J., Glaser, B. & Reiss, A. (2003). Factors associated with parenting in mothers of children with Fragile X syndrome. *Developmental and behavior Pediatrics*. 4, 267-275.

Kersh, J., Hedvat, T.T., Hauser-Cram, P. & Warfield, E. M. (2006). The contribution of marital quality to the well-being of parents of children with developmental disabilities. *Journal of Intellectual Disability Research*, 50, 883-893.

Kirk, J., Mazzoco, M. M. M. & Kover, S. T. (2005). Differentiating aspects of executive disfunction in girls with fragile X or Turner syndrome using the Contingency Naming Test. *Developmental Neuropsychology*, 28(3), 755-777.

Kowalczyk, C. L., Schroeder, E., Pratt, V., Conard, J., Wright, K., & Feldman, G. L. (1996). An association between precocious puberty and fragile X syndrome?. *Journal of Pediatric and Adolescent Gynecology*, 9, 199-202.

Kramer, H., Cagan, R.L., Zipursky, S.L. (1991). Interaction of bride of sevenless membrane-bound ligand and the sevenless tyrosine-kinase receptor. *Nature*, 35, 207-212.

Kremer, E. J., Pritchard, M., Lynch, M., Yu, S., Holman, K., Baker, E., Warren, S., et al (1991). Mapping of DNA instability at the fragile X to a trinucleotide repeat sequence p(CCG)n. *Science*, 252, 1711-1714.

Layder, D (1993), *New strategies in social research*, Polity Press, Cambridge, UK.

Lee, K. G. (2009). Parents of Children with High Functioning Autism: How Well Do They Cope and Adjust?. *Journal of Developmental Psychology Disabilities* (2009), 21, 93-114. doi: 10.1007/s10882-008-9128-2

Li, J., Pelletier, M. R., Perez Velazquez, J. L. & Carlen, P. L. (2002). Reduced cortical synaptic plasticity and GluR1 expression associated with fragile X mental retardation protein deficiency. *Molecular and Cellular Neurosciences*, 19 (2),138-151.

Loesh, D. Z., Huggins, R. M., & Hagerman, R. J. (2004). Phenotypic Variations and FMRP Levels in fragile X. *Mental Retardation Developmental Disabilities Research Reviews*, 10 (1), 31-41.

Lofland, J., & Lofland, L. H. (1984). *Analyzing social settings*. Belmont, CA: Wadsworth Publishing Company, Inc.

Lofland, J. & Lofland, L. H. (1995). *Analyzing social settings: a guide to qualitative observation and analysis*, Parte 2. Califórnia: Wadsworth.

Loureiro, J. R. (2010) *Síndrome de X-frágil em Portugal: caracterização molecular por SNPs e STRs*. Dissertação de Mestrado, Faculdade de Ciências (FC). Repositório da Universidade de Lisboa, Portugal.

Maino, D. M., Schlange, D., Maino, J. H., & Caden, B. (1990). Ocular anomalies in fragile X syndrome. *Journal of the American Optometric Association*, 61 (4), 316-23.

Martin, P. J. & Bell, J. (1943) A pedigree of mental defect showing sex-linkage. *Journal of Neurology Psychiatry*, 6 (3-4), 154-157.

Martins, P. M. (2013). Perturbações do Espectro X-Frágil: Aspetos clínicos. In Franco.V.(org) (2013). *Síndrome de X Frágil- Pessoas, contextos e percursos*. Évora: Ed. Aloendro.

Mazzocco, M. M. M. (2000). Advances in research on the fragile X syndrome. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Review*, 6, 96 – 106.

Mazzocco, M. M. M., Pennington, B., & Hagerman, R. J. (1993). The neurocognitive phenotype of female carriers of fragile X: Further evidence for specificity. *Journal of Developmental and Behavioral Pediatrics*, 14, 328-335.

Merenstein, S. A., Sobesky, W. E., Taylor, A. K., Riddle, J. E., Tran, H. X., & Hagerman, R. J. (1996). Molecular-clinical correlations in males with an expanded FMR1 mutation. *American Journal of Medical Genetics*, 64 (2), 388-94.

Milgram, N. A., & Atzil, M. (1988). Parenting stress in raising autistic children. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 18, 415-424.

Miller, F. P. (2010). *Fragile X Syndrome*. USA: Alphascript Publishing.

Molina, R., Juste, P. Fuentes, R. (2010) Síndrome de X-Frágil. *Protocolos diagnósticos y terapêuticos en pediatría*, 1, 85-90.

Moore, P. S., Chudley, A. E., & Winter, J. S. (1990). True precocious puberty in a girl with the fragile X syndrome. *American Journal of Medical Genetics*, 37, 265-267.

Morais, L. (2011). *Os percursos inclusivos no ciclo de vida da pessoa com a Síndrome de X-Frágil*. Dissertação de Mestrado, Escola de Ciências Sociais – Universidade de Évora, Portugal.

Munir, F., Cornish, K.M. & Abbeduto, L. (2003). Language and communication in Fragile X syndrome. *International Reviews of research in mental retardation*, 27, 82-118.

Munir, F., Cornish, K. M., Wilding, J. (2000) A neuropsychological profile of attention deficits in young males with fragile X syndrome. *Neuropsychologia*, 38 (9), 1261-1270

Murphy, M.M. & Abbeduto L. (2003). Language and communication in Fragile X syndrome. *International review of Research in mental retardation*, 27, 83-118.

Neely-Barnes, S. L. & Dia, A., D. (2008). Families of Children with Disabilities: A Review of Literature and Recommendations for Interventions. *Journal of Early and Intensive Behavior Intervention*, 5 (3): 93-107

Nolin, S. L., Glicksman, A., Ding, X., Ersalesi, N., Brown, W. T., Sherman, S. L., & Dobkin, C. (2011). Fragile X analysis of 1112 prenatal samples from 1991 to 2010. *Prenatal Diagnosis*, 31 (10), 925-31. doi: 10.1002/pd.2815

Nussbaum, R. L., McInnes, R. R., Willard, H. F., Hamosh, A., & Thompson, M. W. (2007). *Thompson & Thompson genetics in medicine*. Philadelphia: Saunders/Elsevier.

O'Donnell, W. T. & Warren, S. T. (2002). A decade of molecular studies of fragile X syndrome. *Annual Review of Neuroscience*, 25, 315-38.

Olsson, M. B. & Hwang, C. P. (2001). Depression in mothers and fathers of children with intellectual disability. *Journal of Intellectual Disability Research*, 45, 535-543.

Oelofsen, N. & Richardson, P. (2006). Sense of coherence and parenting stress in mothers and fathers of preschool children with developmental disability. *Journal of Intellectual Developmental Disability*, 31 (1): 1-12.

Pelchat, D., Lefebvre, H. & Perreault M. (2003). Differences and similarities between mother's and father's experiences of parenting a child with a disability. *Journal of Child Health Care*, 7 (4), 231-247.

Penagarikano, O., Mulle, J. G. and Warren, S. T. (2007). The pathophysiology of fragile X syndrome. *Annual Review Genomics Human Genetics*, 8, 109-129.

Pereira, M. (2011) *As Perspectivas de futuro de mães de pessoas com Síndrome de X-Frágil*. Dissertação de Mestrado, Escola de Ciências Sociais - Universidade de Évora, Portugal.

Pires, D. (2001). *Práticas pedagógicas inovadoras em educação científica - Estudo no 1º ciclo do ensino básico*, Dissertação de doutoramento - Universidade de Lisboa, Portugal.

Qin, M., Kang, J., Burlin, T. V., Jiang, C., Smith, C. B. (2005). Postadolescent changes in regional cerebral protein synthesis: an in vivo study in the FMR1 null mouse. *Journal Neuroscience*, 25 (20), 5087-95.

Roberts, J. E., Bailey, D. B. Jr, Mankowski, J., Ford, A., Sideris, J., Weisenfeld, L. A., Heath, T. M., & Golden, R. N. (2008). Mood and anxiety disorders in females with the FMRI premutation. *American Journal of Medical Genetics*, 150 B, 130-139.

Roberts, J. E., Weisenfeld, L. A., Hatton, D. D., Heath, T. M., & Kaufmann, W. E. (2007). Social approach and autistic behavior in children with fragile X. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 37(9), 1748-1760.

Saul, R.A. & Tarleton, J.C. (1998). *FMR1-Related Disorders*. In: Pagon RA, Bird

Schutzus, G., Bleckmann, D., Kapps-Fouthier, S., di Giorgio, F., Gerhartz, B., & Weiss, A. (2013) A quantitative homogeneous assay for fragile X mental retardation 1 protein. *Journal of Neurodevelopmental Disorders*, 5, 8. doi:10.1186/1866-1955-5-8

Shanahan, M. E., Roberts, J. E., Hatton, D. D., Reznick, J. S., & Goldsmith, H. H. (2008). Early temperament and negative reactivity in boys with fragile X syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, 52(10), 842-854.

Sobesky, W. E., Taylor, A. K., Pennington, B. F., Bennetto, L., Porter, D., Riddle, J & Hagerman, R.J. (1996). Molecular/clinical correlations in females with fragile X. *American Journal of Medical Genetics*, 64, 320-345.

Spradley, P. J. (1979). *The ethnographic interview*. New York: Holt, Rinehart and Winston.

Strauss, A., & Corbin, J. (1990). *Basics of qualitative research: Grounded theory procedures and techniques*. London: Sage.

Strauss, A. & Corbin, J. (1994). "Grounded Theory Methodology: An overview". In: N. Denzin & Y. Lincoln. (Ed.). *Handbook of Qualitative Research*. Thousand Oaks.: Sage Publications.

Sudhalter, V. & Belser, R.C. (2001). Conversational Characteristics of Children with Fragile X Syndrome: Tangential Language. *American Journal of Mental Retardation*, 106, 389-400.

Sullivan, K., Hatton, D., Hammer, J., Sideris, J., Hooper, S., Omstein, P., & Bailey, D. Jr (2006). ADHD symptoms in children with FXS. *American of Journal Medical Genetics A*, 140, 2275-2288.

Symons, F. J., Clark, R. D., Hatton, D. D., Skinner, M., & Bailey, D. B. (2003). Self-injurious behavior in young boys with fragile X syndrome. *American Journal of Medical Genetics, Part A*, 118(2), 115-121.

Tajfel, H. (1983). *Grupos Humanos e Categorias Sociais*. Vol. II. Lisboa: Livros Horizonte.

Tamminga, C. (2007). *Fragile X Syndrome: Molecular Mechanisms of Cognitive Dysfunction*. Texas: Department of Psychiatry. .

Tobias, E., Connor, J. M., & Ferguson-Smith, M. A. (2011). *Essential medical genetics*. Chichester: Wiley-Blackwell.

Turk, J. & Cornish, K. M. (1998). Face recognition and emotion perception in boys with fragile-X syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, 42, 490-499.

Valon, C. L. (2007). *New developments in mutation research*. New York: Nova Science Publishers.

Velhinho, C. (2013) *A história depressiva e o Apoio social nas mães de crianças com Síndrome de X-Frágil*. Dissertação de Mestrado, Escola de Ciências Sociais – Universidade de Évora, Portugal.

Von Gontard et al. (2002). Psychopathology and familial stress-comparison of boys with fragile X syndrome and spinal muscular atrophy. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 43, 949-957.

Waldstein G, Hagerman R. (1988) Aortic Hypoplasia and Cardiac Valvular Abnormalities in a Boy with Fragile-X Syndrome. *American Journal of Medical Genetics*, 30, 83-98.

Walker, P. A. (2000). *Parenting Stress: A comparinson of mothers and fathers of disabled and non-disabled children*. Doctor Dissertation - University of North Texas, United States.

Weksberg, R., Shuman, C., Caluseriu, O., Smith, A. C., Fei, Y.-L., Nishikawa, J., Stockley, T. L., Best, L., Chitayat, D., Olney, A., Ives, E., Schneider, A., Bestor, T. H., Li, M., Sadowski, P., Squire, J. (2002) Discordant KCNQ1OT1 imprinting in sets of monozygotic twins discordant for Beckwith-Wiedemann syndrome. *Human Molecular Genetics*, 11, 1317-1325..

West, C. e Zimmerman, D. H. (1991). "Doing gender". In J. Lorber & S. A. Farrell (Eds.), *The social construction of gender* (pp. 13-37). California: Sage Publications, Inc.

Williams, J. E., & Best, D. L. (1990a). *Measuring sex stereotypes: A multination study*. Beverly Hills, CA: Sage Publications.

Wittenberger, M., Hagerman, R., Sherman, S., McConkie-Rosell, A., Welt, C., Rebar, R. W., Conigan, E. C., Simpson, J. L., & Nelson, L. M. (2007). The FMR1 premutation and reproduction. *Fertil Steril*, 87, 456-465.

Yonamine, S.M. & Silva, A.A. (2002) Características da comunicação em indivíduos com a síndrome do x frágil. *Arquivos de Neuropsiquiatria*, 60 (4), 1-9.

1. Exemplo de codificação de uma entrevista

28P-5

Transcrição	Codificação Aberta
<p>Considera que existem diferenças na forma de lidar com esta perturbação do desenvolvimento entre pais e mães?</p> <p>Claro que é entre a minha mulher e eu, há uma abordagem diferente. Ela tem uma percepção das coisas muito mais intensa, vive tudo isto de forma mais intensa... e eu vivo um bocado a parte boa. Esta parte boa é: as brincadeiras, é aquilo que ele faz, os seus progressos, o desenvolvimento em si... a outra parte é viver com aquela preocupação... e eu não penso muito nisso. Eu vivo um dia de cada vez e a gente está cá para ver como é que a gente está cá para apoiar. Mas está claro que a gente vive isto de maneira diferente, ela aprofunda muito mais as coisas, está muito mais no computador...</p> <p>Ela é a portadora?</p> <p>Sim, isso se calhar também pode explicar estas diferenças, mas de um modo geral as mães vivem o bocado mais... vêem a doença em si mais intensamente.</p> <p>Neste caso particular... onde também no geral face às perturbações?</p> <p>Penso que de uma forma geral, as mães por norma vivem mais as coisas, nós também temos o caso do André em que existe preocupações nela que não existem no pai. Existe um lado mais protector, a mãe é como se diz um bocado mais "galinha". E é bocado, um lado que complementa o outro.</p>	<p>Abordagem diferente</p> <p>Percepção + intensa</p> <p>Vivo parte boa</p> <p>Brincadeiras, progressos</p> <p>Não penso muito nas preocupações</p> <p>Um dia de cada vez</p> <p>Ver e apoiar</p> <p>Maneira diferente</p> <p>Aprofunda mais</p> <p>Ser portadora explica as diferenças</p> <p>Mães vivem mais a doença em si</p> <p>Vivem mais as coisas</p> <p>Preocupações nela que não há no pai</p> <p>mãe mais protetora</p> <p>"galinha"</p> <p>Lado que complementa o outro</p>

2. Análise preliminar das primeiras três entrevistas

	Mãe	Pai	Diferenças
Diferença de papéis	<ul style="list-style-type: none"> ⇒ Entidade materna é quem cuida, é uma visão clássica. (P) ⇒ Mãe está sempre presente, é quem está sempre incondicionalmente. (M) ⇒ Segundo a educação tradicional, quem cuida dos filhos é a mulher. (P) 	<ul style="list-style-type: none"> ⇒ Na sociedade, os homens são vistos como mais fortes, com o papel de dar força às mulheres. (P) ⇒ Os pais, como mais fortes, vivem um dia de cada vez, sem grandes preocupações e sem pensar muito nos problemas, dando apoio à mulher e aos filhos. (P) 	<ul style="list-style-type: none"> ⇒ As mulheres têm um papel de cuidadoras dos filhos, como se o seu papel fosse educar e tratar dos filhos, enquanto os homens estão presentes para qualquer necessidade da mulher e/ou dos filhos. ⇒ Homens vistos como mais fortes do que as mulheres.
Compreensão do problema	<ul style="list-style-type: none"> ⇒ As mães vivem mais o problema, incidem mais sobre a doença. (M) ⇒ Tentam conhecer, procurar e saber um pouco mais sobre o problema todos os dias. (M) ⇒ Focam-se muito na doença, são mais preocupadas. (P) ⇒ As mulheres encaram o problema de frente, sem preconceitos e sem problemas em fazê-lo. (M) ⇒ Mães têm mais consciência da gravidade do problema do filho, do que a doença implica do que os pais. (M) ⇒ Mães preocupam-se mais com o problema e as suas 	<ul style="list-style-type: none"> ⇒ Parece que o pai não tem tanta consciência do problema, no entanto já vai tendo mais. (M) ⇒ Há pais que conseguem encarar bem o problema e decidem continuar a sua vida, com vista à resolução das dificuldades. (M) ⇒ Os homens normalmente tentam não se envolver tanto no problema para que seja possível encara-lo. (P) ⇒ Pais, por vezes, não querem aceitar que o filho tem um problema. (M) ⇒ Alguns pais têm coragem de enfrentar o problema e seguir em frente, encarando a 	<ul style="list-style-type: none"> ⇒ Mães são mais preocupadas e mais conscientes sobre o problema do que os pais. ⇒ Mulher tenta perceber as dificuldades e como lidar com elas, fazendo pesquisas e tentando saber mais. ⇒ Mães são mais envolvidas no problema do que os pais. ⇒ Mães preocupam-se mais do que os pais em relação à doença. ⇒ Mães mais preocupadas com as dificuldades, enquanto que os pais se

	<p>dificuldades do que os pais. (P)</p> <ul style="list-style-type: none"> ⇒ Mãe faz mais pesquisas, procura saber sempre mais do que o pai. (P) ⇒ Há mães que não evitam o problema, mas que também não querem falar sobre ele. (P) ⇒ Percepção de todas as implicações do problema mais intensa, com mais apreensão. (P) 	<p>situação. (M)</p> <ul style="list-style-type: none"> ⇒ Normalmente, os homens adotam uma postura de distanciamento, não se envolvem emocionalmente no problema. (P) ⇒ Parece que o pai não consegue perceber que o filho tem limitações e que há certas formas de agir com ele que devem ser adequadas. (M) ⇒ Alguns pais não negam o problema do filho. (M) ⇒ No seio da família, através da educação que se recebe nela, é que se molda a forma com que cada pessoa lida com a situação. (P) ⇒ Pai sempre com a ideia de que os filhos são frágeis e que se não fossem protegidos a toda a hora, algo de mal poderia acontecer. (M) ⇒ Pai não vive com a preocupação acerca da doença e de tudo o que ela pode provocar. (P) ⇒ Apesar do distanciamento dos pais, por vezes há situações que chocam mais e que preocupam. Apesar de se falar em distanciamento, este não é total. (P) 	<p>focam mais na forma de as ultrapassar.</p> <ul style="list-style-type: none"> ⇒ Mães têm uma percepção mais intensa do que os pais. ⇒ Mães mais envolvidas emocionalmente no problema do que os pais.
--	-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

Partilha	<ul style="list-style-type: none"> ⇒ As mães não evitam o problema, mas também não querem falar sobre ele, é como se fosse algo que está presente, mas que não se deve mexer. (P) ⇒ Queria conhecer outras pessoas para poder saber mais. (M) ⇒ Não querem falar mas ficam sempre com dúvidas e a pensar sobre elas. (M) ⇒ Há mães que não evitam o problema mas também não querem falar. (P) 	<ul style="list-style-type: none"> ⇒ Pai não fala nem conversa muito sobre o problema. (M) ⇒ Os homens não partilham muito as suas experiências e sentimentos em relação ao problema dos filhos. (M) ⇒ É um misto porque há um sentimento entre o esconder e o partilhar. (M) ⇒ Os homens talvez partilhem mais quando estão só homens presentes, ao contrário das mulheres que falam logo. (M) 	<ul style="list-style-type: none"> ⇒ Mães partilham mais do que os pais ⇒ Pais partilham mais com outros homens
Relação com os filhos	<ul style="list-style-type: none"> ⇒ A mãe permite mais que o filho faça atividades que gosta e que quer fazer. (P) ⇒ Grande envolvimento por parte da mãe. (P) ⇒ Mães preocupam-se muito com os filhos e precisam de os proteger. (P) ⇒ Relação de exclusividade com a mãe, o que nota uma relação muito forte mãe-filho. (M) ⇒ As mães vivem mais tudo o que envolve a 	<ul style="list-style-type: none"> ⇒ Os pais conseguem encarar a situação. Então mais presentes ou não dependendo da situação, não estão sempre como as mães. (M) ⇒ O pai protege muito os filhos de tudo o que os pode magoar. (M) ⇒ O pai não deixava o filho experimentar novas situações com medo que algo acontecesse. (M) ⇒ O pai não ajuda a mãe com 	<ul style="list-style-type: none"> ⇒ Mais permissivas ⇒ Mais envolvidas ⇒ Pais muito protetores ⇒ Relação mais forte das mães com os filhos ⇒ Os pais são mais exigentes

	<p>perturbação, vivem muito a deficiência. (P)</p> <p>⇒ “ Mãe galinha “, expressão que significa que a mãe é muito preocupada, sempre com o filho debaixo de olho, para tentar protegê-lo. (P)</p> <p>⇒ A mãe permite mais a realização de atividades que o pai proíbe, talvez porque não tem tanto tempo para estar com ele. (P)</p> <p>⇒ Muito envolvida na relação, com muita emoção, que gera muita ansiedade e uma preocupação excessiva. (P)</p> <p>⇒ Envolvência materna, forte ligação, fortes vínculos logo a partir da gravidez, a mulher passa a viver para o filho. (P)</p> <p>⇒ A sua relação é mais forte com a mãe, o que permite que se sinta mais à vontade com ela. (P)</p> <p>⇒ Criança libertar-se mais</p>	<p>o filho, o que se torna um tormento para a mãe. (M)</p> <p>⇒ Quando está só com o pai a criança não faz birras e porta-se bem, acaba sempre por haver conflito. (P)</p> <p>⇒ Também há pais muito envolvidos e preocupados com os filhos. (P)</p> <p>⇒ Pai não pensa tanto em aspetos relacionados com o problema, como a mãe, mas sim coisas boas, como as brincadeiras e os progressos. Não pensa nas dificuldades. (P)</p> <p>⇒ O pai cumpre tudo à risca do que lhe ensinaram nas terapias e o que deve fazer. (M)</p> <p>⇒ Pai não gosta que o filho quebre as regras que lhe impõe, que não abuse em termos de comportamento. (P)</p> <p>⇒ Quando vai sair só com o pai, a criança porta-se bem porque o pai lhe impõe regras. (P)</p>	
--	---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	--

	<p>com a mãe. (P)</p> <p>⇒ As mulheres fomentam a envolvimento com os filhos, ao contrário dos pais. (P)</p>	<p>⇒ O pai já acompanha mais o filho nas tarefas e auxilia a mãe nos cuidados ao filho. (M)</p> <p>⇒ O pai não deixa o filho experimentar novas situações, dizendo-lhe sempre o que deve fazer. Parece que há medo por parte do pai que por o filho ter um problema este não seja capaz de fazer seja o que for sozinho. (M)</p> <p>⇒ O pai exige muito da criança, nomeadamente na realização dos trabalhos de casa. É de notar que parece não ter noção das limitações da criança. (M)</p> <p>⇒ Quando faziam os trabalhos de casa juntos, a criança acabava sempre a fazer birra e a chorar. (M)</p> <p>⇒ O pai afirma que cada vez que o filho sai com ele apenas, se comporta bem e que se pode dever às regras impostas. (P)</p> <p>⇒ Pai impõe regras com intenção de o educar e</p>	
--	----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	--

		<p>proteger. (P)</p> <p>⇒ Pai é muito protetor, preocupando-se imenso, até excessivamente com o filho. (M)</p> <p>⇒ O pai é demasiado protetor, o que pode causar na criança uma futura atitude de dependência. (M)</p> <p>⇒ O pai não tem paciência para as birras do filho. (M)</p>	
--	--	-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	--